

17, 18, 19 y 29 de Noviembre de 2010

Sede: Sheraton Buenos Aires Hotel & Convention Center – San Martín 1225 - Ciudad de Buenos Aires

Mesa Redonda: ¿HAY URGENCIAS EN GENÉTICA?

Tema: Conducta frente al recién nacido fallecido con aspecto dismórfico

Autor: Dra. Gabriela Obregón

Fecha: jueves 18 de noviembre

Los profesionales que tuvieron a su cuidado un niño con un defecto congénito o enfermedad genética deben estar en situación de alertar a la familia sobre la posibilidad de recurrencia de la enfermedad en otros hijos y cómo supervisarlos durante el embarazo, para ello es necesario un diagnóstico etiológico. Hay que destacar la responsabilidad que les compete a neonatólogos, pediatras y obstetras en tratar de obtener la mayoría de datos posibles (radiografías, exámenes de laboratorio (análisis cromosómicos, estudios bioquímicos en la sospecha de metabolopatías, estudios moleculares), fotos, descripción clínica y autopsia detalladas) de un niño fallecido. Muchas veces es en la autorización de la autopsia, donde encontramos la barrera para el diagnóstico. Encontrar las palabras adecuadas para hacerles entender a los padres que se respeta su dolor pero que la obtención de un diagnóstico etiológico será de gran importancia en el futuro de la familia y su descendencia, compete a la responsabilidad del médico actuante en ese momento.

Deberá sospecharse una enfermedad genética si el RN presentaba: malformaciones, deformaciones u otras anomalías físicas visibles, varias anomalías menores, retardo del crecimiento sin etiología clara, desproporción entre los segmentos corporales, alteraciones de la diferenciación sexual, respuestas anormales en el examen clínico neurológico, o acidosis metabólica.

Herramientas para el diagnóstico: una **anamnesis** correcta, una **genealogía** amplia, interrogando sobre antecedentes materno de abortos o mortinatos previos.

Un **examen físico detallado**, acompañado de los datos sobre edad gestacional, y documentado con mediciones antropométricas. Es necesario conocer la procedencia del niño y observar a ambos padres para excluir los rasgos familiares o hacer el diagnóstico de una enfermedad autosómica dominante si alguno de ellos la presenta.

Hay que reconocer los signos producidos por una **deformación**, (fuerzas mecánicas extrínsecas al feto) o aquellos que son **variantes** en la población, (ej. angiomas planos, un hoyuelo sacro no profundo, sindactilia leve cutánea entre el 2^{do} y el 3^{er} dedo del pie, etc) o las **anomalías menores**, (rasgos morfológicos atípicos que no tienen una seria repercusión médica o estética pero que cuando son varios indican un problema más serio en la morfogénesis). Una vez detectado un defecto congénito estructural, pensaremos en los posibles mecanismos causales que lo produjeron: **deformación, disrupción, displasia o malformación**. El defecto puede ser *único* (cardiopatía congénita, malformación renal, etc.) o múltiple conformando una **asociación** (ej. VATER), o una **secuencia** (ej. Pierre Robin) o un **síndrome**.

En conclusión, con una buena semiología y el conocimiento de la embriología normal, el médico podrá definir la cronología y la patogenia del defecto congénito y llegar a uno o a varios diagnósticos presuntivos.

Bibliografía: Obregón MG: Detección de trastornos genéticos y malformaciones en el período perinatal en: Ceriani Cernadas JM; Neonatología práctica, 3ra edición, Panamericana, Buenos Aires, 1999, Cap 30: 541-551 y 4ta edición 2009, Cap 58: 785-797