

## ❑ ¿Cuándo debe el pediatra sospechar una enfermedad o síndrome genético?

### CRITERIOS DE SOSPECHA

1. Dos o más malformaciones mayores externas o internas.  
(Po ejemplo de malformaciones mayores: hidrocefalia; holoprosencefalia; lisencefalia; malformación de Dandy-Walker; agenesia de cuerpo calloso; defectos de cierre del tubo neural; cardiopatía congénita; fisura labio-palatina; atresia de coanas; micro-anotia; microftalmía; coloboma ocular; onfalocele; malformaciones uro-genitales y anorectales; defectos de miembros-adactilia, polidactilia, sindactilia, defectos transversos, focomelia, etc; hernia diafragmática; defectos vertebrales; etc.).
2. Una malformación mayor y dos o tres anomalías menores.  
(Ejemplo de anomalías menores: epicantus; hipertelorismo ocular leve; orejas de implantación baja o protruidas o con rotación posterior; mamelones y fositas preauriculares; pliegue palmar transversal único; clinodactilia; superposición de dedos del pie; sindactilia blanda parcial entre segundo y tercer dedo del pie; dorsiflexión del hallux; etc.).
3. Desarrollo o diferenciación genital anormal.  
(Por ejemplo: hipospadias; criptorquidismo; micropene; atresia vaginal; genitales ambiguos, etc.).
4. Retraso madurativo o retardo mental con o sin malformaciones congénitas y con o sin antecedentes familiares similares.
5. Recién nacido hipotónico.
6. Recién nacido deprimido, con vómitos, convulsiones o acidosis metabólica.
7. Síntomas respiratorios crónicos o persistentes, diarrea crónica y desnutrición.
8. Patrón anormal de crecimiento con o sin desproporción de segmentos corporales.
9. Deficiencias sensoriales congénitas o de aparición más tardía.
10. Pérdida de pautas madurativas ya adquiridas.
11. Inmunodeficiencias congénitas (infecciones recurrentes).
12. Anomalías de piel y faneras.  
(Por ejemplo: piel redundante; edema de manos y pies; piel delgada; aplasia cutis; fosita sacra profunda o quiste pilonidal; ictiosis; hirsutismo; cabello escaso o ausente; cabello con aspecto anormal; pigmentación anormal: a) hiper: generalizada o en manchas, en ráfaga, nevus; etc.; b) hipo: generalizada o en manchas; hemangiomas; telangiectasias; distrofia de uñas; anodontia; hipodontia; sudoración anormal; dermatitis fotosensible; etc.).

### ¿QUÉ DEBE HACER EL PEDIATRA ANTE LA SOSPECHA DE PATOLOGÍA GENÉTICA?

1. *Recoger la historia familiar:* abarca a los padres, hermanos, tíos, primos y abuelos, buscando antecedentes iguales, similares o formas "incompletas" de la patología; infertilidad; muertes peri-neonatales y consanguinidad. Puede ser necesario examinar clínicamente a los padres y otros familiares (o pedir fotos).
2. *Recoger los antecedentes gestacionales:* enfermedades maternas (infecciones, diabetes, etc.); factores teratógenos (alcohol, hipertermia, medicación, tóxicos, otros); oligohidramnios, polihidramnios; movimientos fetales disminuidos; etc.
3. *Recoger los antecedentes personales del niño:* entre éstos es muy importante la evolución del crecimiento en talla, peso y perímetro cefálico.
4. *Realizar un examen físico completo y detallado y documentar con fotos:* También puede ser útil solicitar fotos de edades previas.
5. *Solicitar los estudios complementarios y coordinar las interconsultas con los especialistas indicados.*
6. *Solicitar la interconsulta con el genetista clínico cuando:*
  - a. No tuviese diagnóstico presuntivo.
  - b. No hubiese podido llegar a la confirmación diagnóstica.
  - c. No conociese los estudios genéticos espe-

*cíficos* que debe indicar al niño y a la familia, las formas de expresión variable de la patología o la posible heterogeneidad genética de la enfermedad en cuestión.

- d. No se considerase seguro y requiriese ayuda para realizar el *asesoramiento genético*, que implica: diagnóstico de certeza; explicar la enfermedad, su pronóstico, el tratamiento posible, plantear los controles evolutivos para prever complicaciones, establecer el riesgo de repetición en la familia, informar sobre la factibilidad del diagnóstico prenatal y sus métodos, riesgos y certeza de patología y sobre otras posibles opciones reproductivas.

**Importante: consideraciones éticas básicas en el asesoramiento genético**

1. *No directividad*: no imponer opiniones personales ni sugerir la conducta reproductiva ulterior de los padres.
2. *Información completa*: con veracidad y con lenguaje que asegure la comprensión por los pacientes o consultantes.
3. *Respeto absoluto y promoción de la autonomía de los padres*: no enjuiciar ni juzgar sus decisiones.

Comité de Genética  
Sociedad Argentina de Pediatría