



6° Congreso Argentino de Pediatría General Ambulatoria

21 de noviembre de 2014 en el Sheraton Buenos Aires Hotel & Convention
Center ciudad de Buenos Aires.

Mesa redonda

Anomalías congénitas en la práctica pediátrica cotidiana.

El pediatra frente a su detección, manejo y prevención.





6° Congreso Argentino de Pediatría General Ambulatoria



- **Criterios de sospecha de anomalías congénitas (AC).**
Dra. Patricia Kaminker
- **Abordaje clínico del niño y familia con AC .**
Dra. Luz Teiber
- **Prevención a nivel de APS de las AC.**
Dra. Francisca Masllorens



¿Qué se entiende por Defectos /Anomalías Congénitas (DC /AC)?

*“ Los Defectos Congénitos son anomalías que afectan la **estructura o función** de un órgano o parte del cuerpo y que está presente desde el nacimiento”*

CONGÉNITO ~~≠~~ GENÉTICO

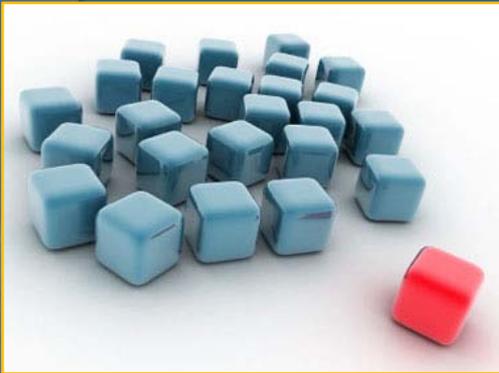
LOS TRASTORNOS GENÉTICOS SON SIEMPRE CONGÉNITOS
AUNQUE PUEDEN
MANIFESTARSE EN DISTINTAS ETAPAS DE LA VIDA



Mitos acerca de los defectos congénitos

- ‘Los defectos congénitos son infrecuentes’
- ‘Los defectos congénitos no son prevenibles’ (PREVENCIÓN PRIMARIA !)
- ‘Los defectos congénitos no pueden ser curados’ (PREVENCIÓN SECUNDARIA!).

IMPACTO DE LOS TRASTORNOS GENÉTICOS

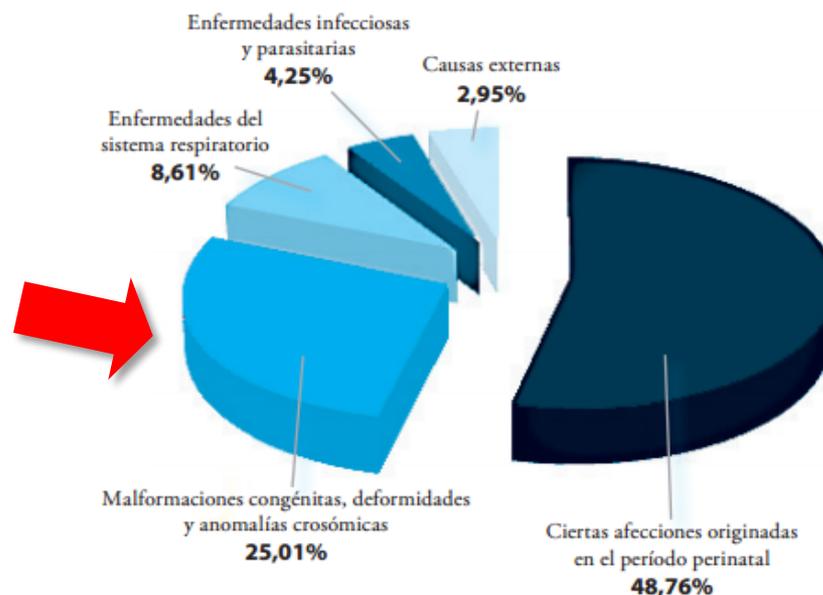


- Colectivamente presentan un impacto al nacimiento de 50/1000.
- 2%-3% Neonatos presenta una anomalía mayor (50% causa genética).
- 30 % Admisiones hospitales pediátricos.
- 50% Sordera, Ceguera y DC severo

Milunsky,A., 1998
Emery and Rimoin,1996
OMS 1999
Jorde et Al. 2004.
Teiber- Barreiro -2009

Mortalidad proporcional según grupos de causas de defunción, niños de 0-1 año, Argentina, 2011.

Gráfico 11. CINCO PRINCIPALES CAUSAS DE MUERTE EN EL PRIMER AÑO DE VIDA (en porcentajes). República Argentina, 2011

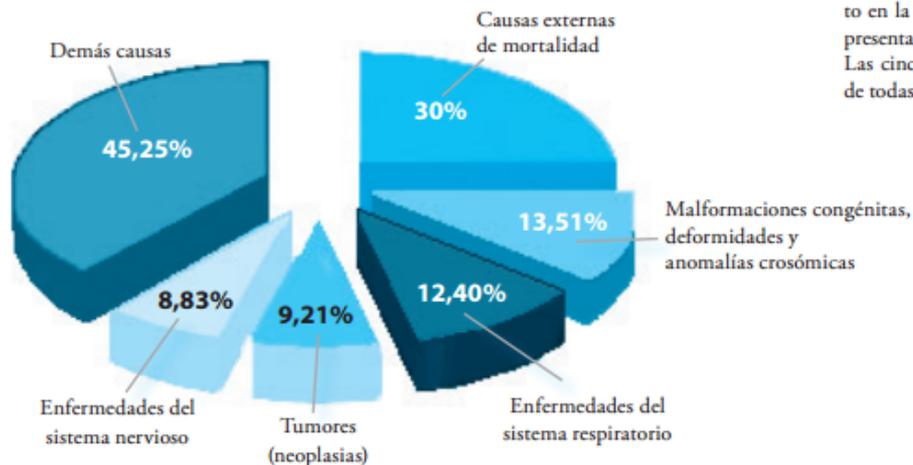


⇒ Es interesante observar gráficamente lo expresado en las tablas anteriores. Acá surge claramente el peso de la patología neonatal, las malformaciones congénitas y las enfermedades respiratorias. Las cinco primeras causas (7.952) representan el 90% de las causas de defunciones en menores de un año (n= 8.878).

⇒ Fuente: Estadísticas Vitales. Información básica 2011. Dirección de Estadísticas e Información en Salud. Ministerio de Salud de la Nación. Diciembre de 2012.

Mortalidad proporcional según grupos de causas de defunción, niños de 1-5 años, Argentina, 2011.

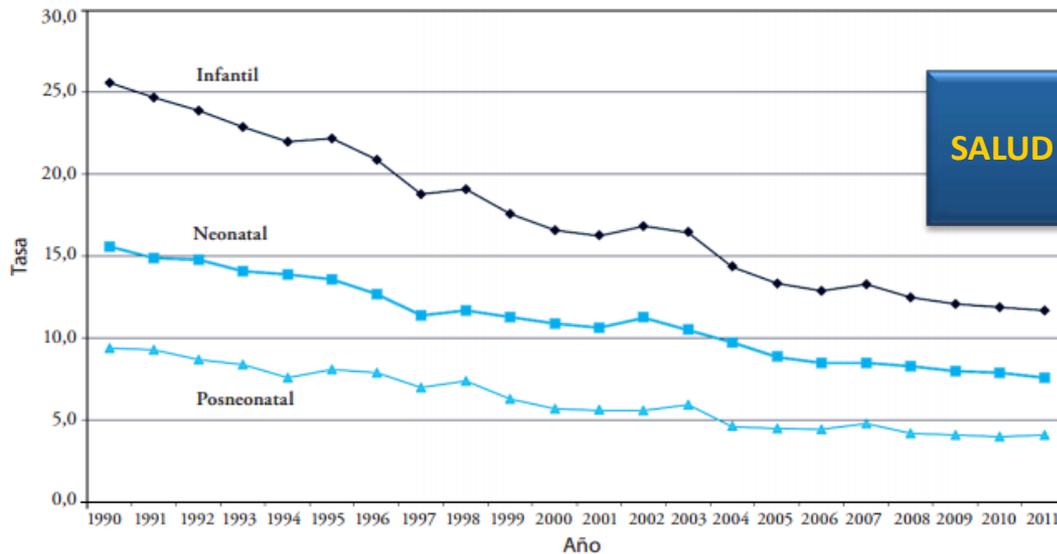
Gráfico 12. CINCO PRIMERAS CAUSAS DE MUERTE EN NIÑOS de 1 a 5 años.
República Argentina, 2011



⇒ Acá vemos gráficamente el fenómeno descrito en la página anterior. Las causas externas representan el 30% de las muertes en este período. Las cinco primeras causas representan el 54,75 de todas las defunciones (n: 1.347).

⇒ **Fuente:** Estadísticas Vitales. Información básica 2011. Dirección de Estadísticas e Información en Salud. Ministerio de Salud de la Nación. Diciembre de 2012.

Gráfico 8. TASAS DE MORTALIDAD INFANTIL, NEONATAL Y POSNEONATAL
(por cada 1.000 nacidos vivos). República Argentina, 1990-2011



TASA DE MORTALIDAD INFANTIL
SALUD MATERNO INFANTO JUVENIL EN CIFRAS
UNICEF-SAP 2013

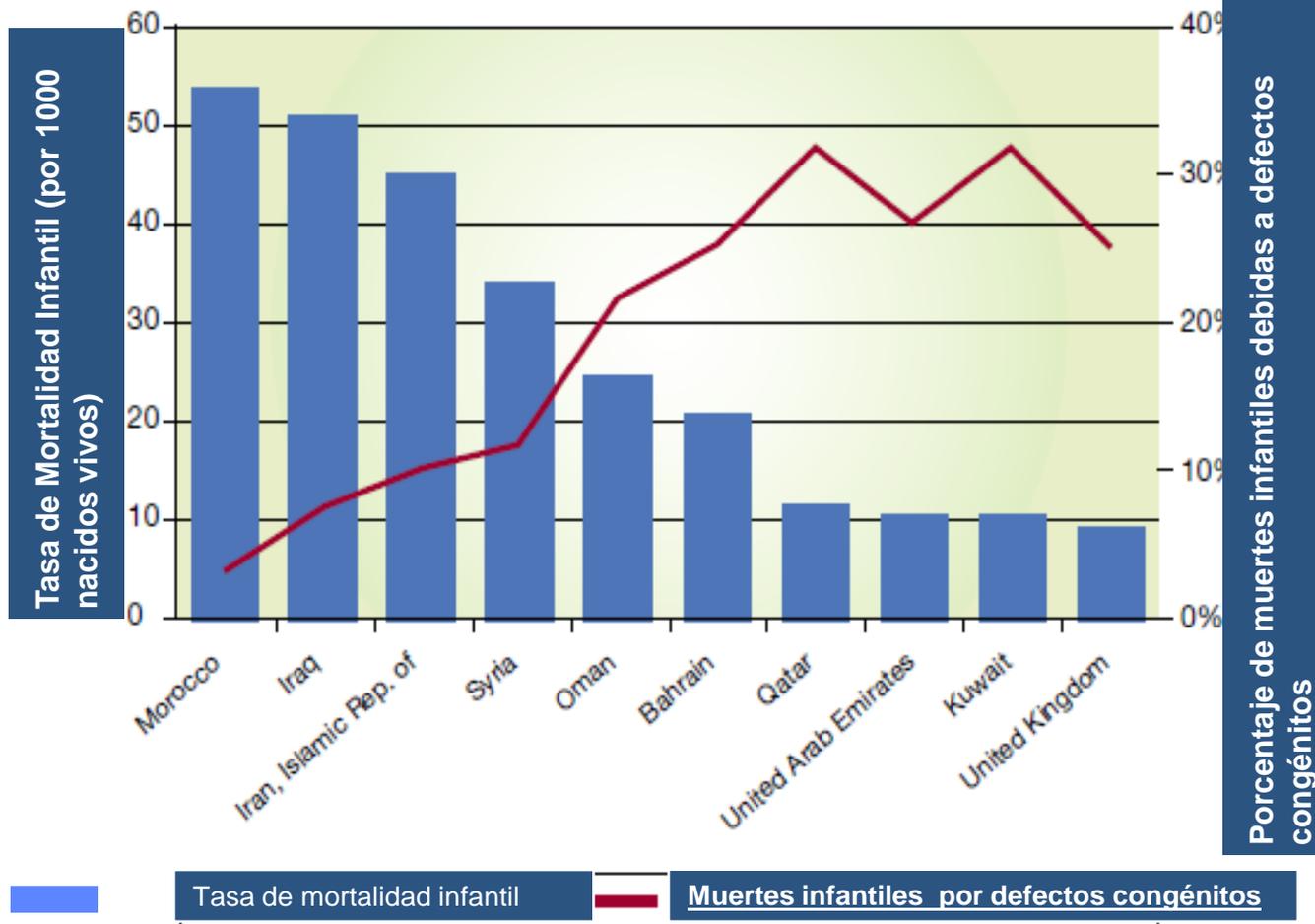
EPIDEMIOLOGÍA DE TRANSICIÓN

- El mejoramiento de los índices de salud en general, determinan un incremento proporcional del peso relativo en la morbilidad infantil debido a trastornos genéticamente determinados.
- La importancia de los trastornos genéticos y otras anomalías congénitas tiende a ser reconocida en los países cuando la tasa de mortalidad infantil cae debajo de 40 /1000 (Modell y Kuliev 1998).

(OMS 1997).

Contribución relativa de los defectos congénitos a la mortalidad infantil

Relación entre la tasa de mortalidad infantil y el porcentaje de muertes infantiles por defectos congénitos



IMPACTO DE LOS TRASTORNOS GENÉTICOS

EGRESOS DE HOSPITALES PEDIÁTRICOS :

- 0.4-2.5% Anomalías cromosómicas.
- 6-8% Defectos monogénicos.
- 22-35% Genéticamente influenciados.



**SU ENFOQUE REQUIERE
SIEMPRE
ABORDAJE MULTIDISCIPLINARIO**

REF: Emery and Rimoin, 1996
Scriver, C.R., 1995
Vogel and Motulsky, 1986.
Barreiro C.Z., 2004.



**En otros términos:
las enfermedades están
pero no se las reconoce.**





TRASTORNOS GENÉTICOS CRITERIOS DE SOSPECHA

- ANOMALÍAS MORFOLÓGICAS
- SIGNOS FUNCIONALES
- ANTECEDENTES FAMILIARES
- DUDA



ANOMALÍAS MORFOLÓGICAS



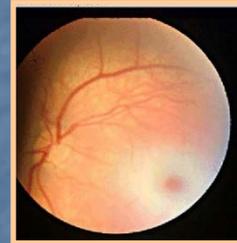


ANOMALÍAS MORFOLÓGICAS

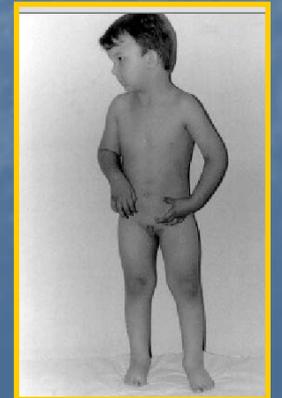
Anomalías mayores/ menores

Únicas o Múltiples
“Fenotipo peculiar”

Examen Físico detallado y
búsqueda anomalías internas



Pautas antropométricas



RECORDAR



**La presencia de anomalías
menores y/o mayores
implica la necesidad de pesquisar otras
posibles anomalías.**

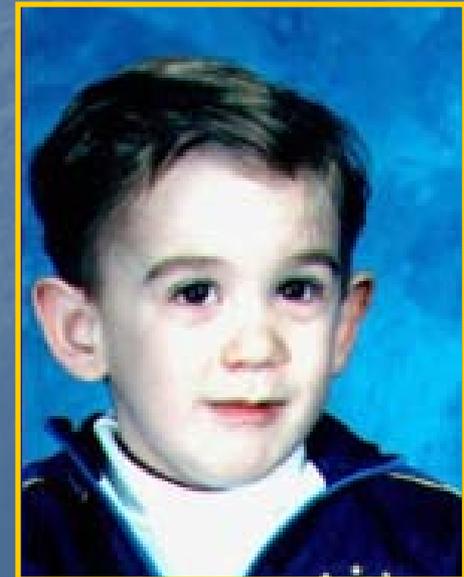
SIGNOS FUNCIONALES



SIGNOS FUNCIONALES



SIGNOS FUNCIONALES



Signos Funcionales

- **Retardo madurativo.**

- **Dificultades de aprendizaje.**

- **Autismo-Rasgos autistas .**

- **Desórdenes Psiquiátricos o del Comportamiento:**

Esquizofrenia, espectro esquizoide, agresividad, hiperkinesis, déficit de atención, automutilación, demencias. TGD.

- **Trastornos del movimiento:**

Ataxia, corea, distonía, tics parkinsonismo, rigidez, temblores.

- **“Parálisis cerebral”.**

- **Compromiso neuromuscular:**
hipotonía, hipo-arreflexia, disminución de fuerza muscular.

- **Deficiencias sensoriales:**
Sordera, trastornos de la visión,
• ceguera.

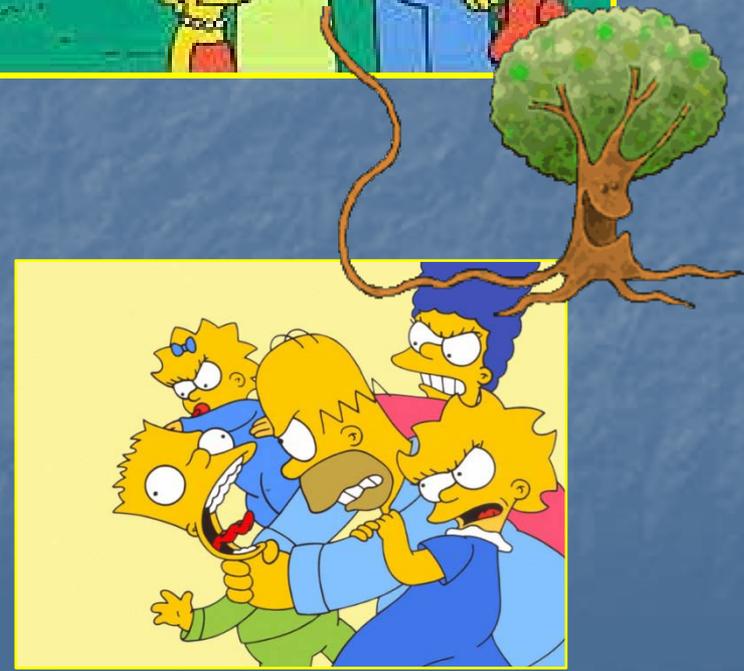
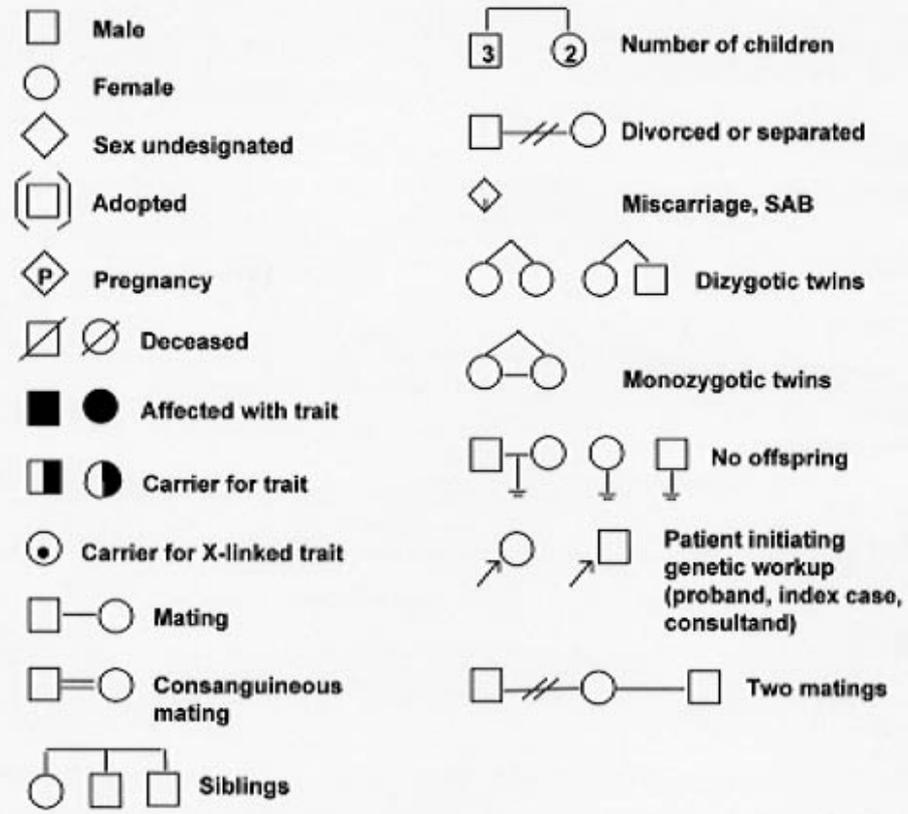
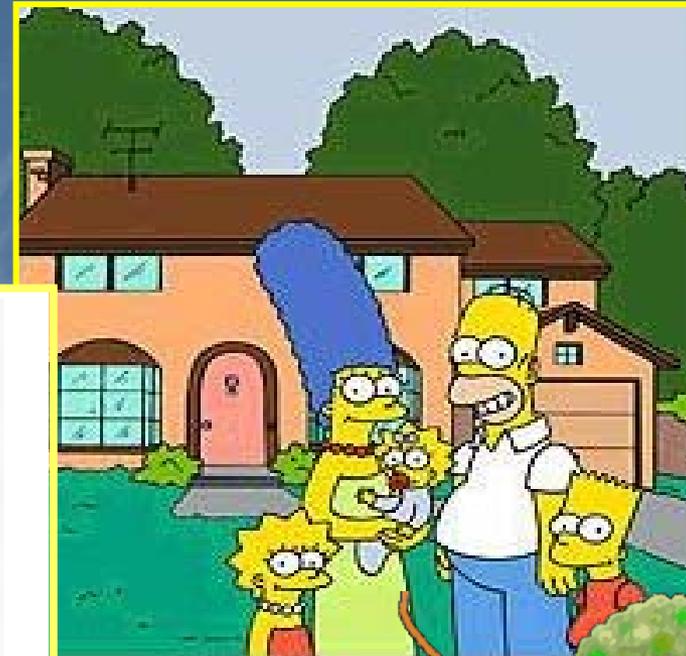
- **Epilepsia.**

- **Indicio de T. metabólicos:**
Convulsiones, progresión, pérdida de pautas, compromiso multi sistémico, vómitos, acidosis ...

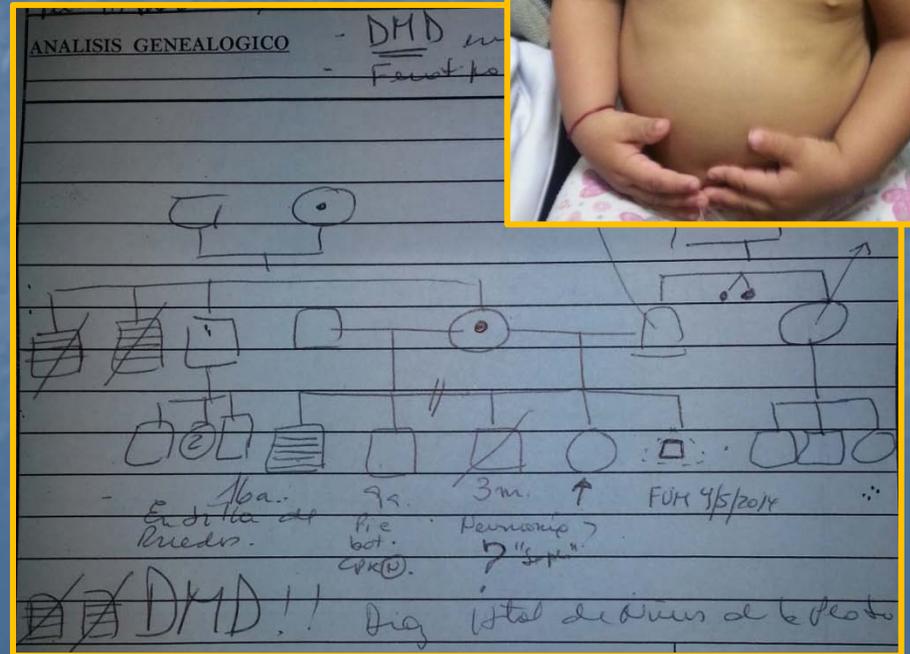
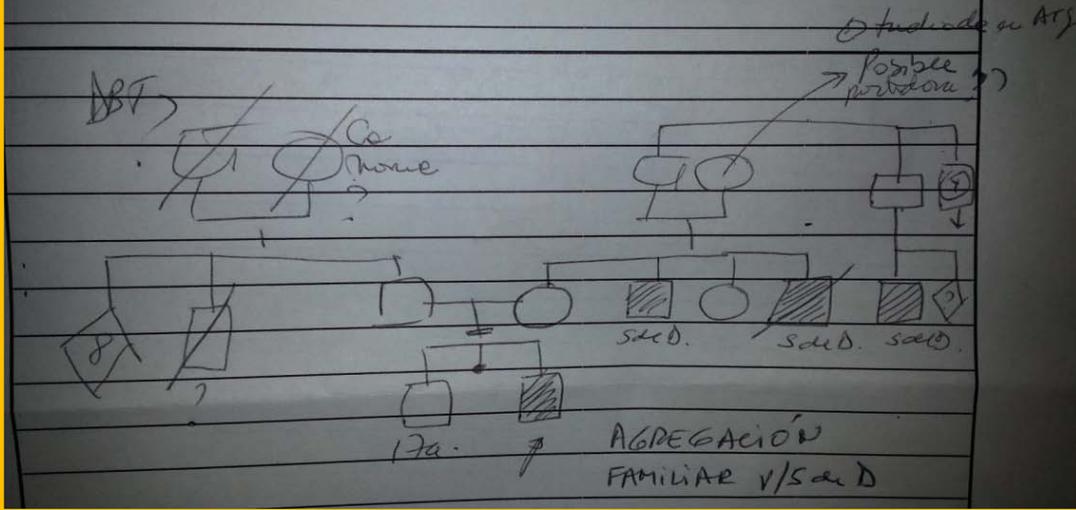
- **Infecciones recurrentes**

- **Otros ...**

ANTECEDENTES FAMILIARES



ANALISIS GENEALOGICO

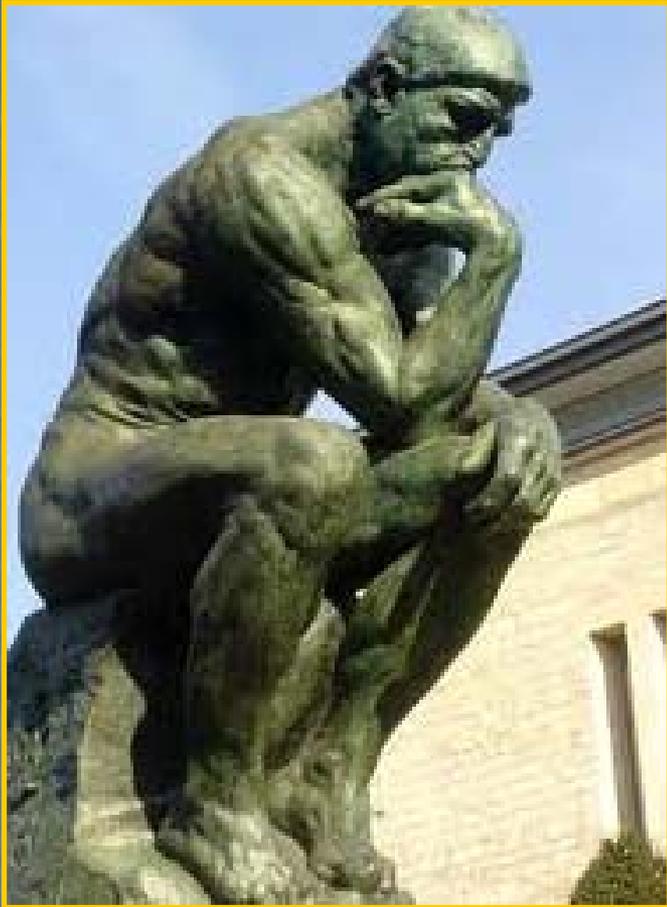


ANTECEDENTES FAMILIARES

**Genealogía mínima de tres generaciones
(hermanos, padres, tíos, abuelos, y primos)
apuntando hacia la detección
de individuos que manifiesten
signos similares a los del paciente
y/o que reúnan criterios de sospecha
de patología genética .**



**La genealogía es una herramienta poderosa tanto para el diagnóstico
como para la prevención.
No debe faltar en ninguna historia clínica.**



LA DUDA...

**DERIVAR A LA
INTERCONSULTA !!**

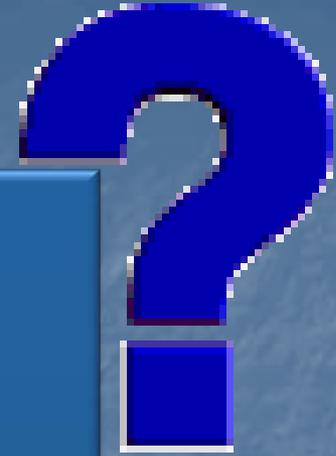
CUÁNDO DERIVAR AL GENETISTA



- Progenitor, hermano u otro pariente con problemas similares a aquellos observados en el paciente.
- Historia familiar positiva de trastorno familiar o niño perteneciente a grupo de alto riesgo por antecedentes familiares.
- Historia de retardo de crecimiento intrauterino y/o desarrollo posterior escaso.
- Patrón anormal de crecimiento (estatura corta, obesidad, crecimiento excesivo).
- Genitales ambiguos o anormales, pubertad de comienzo precoz o tardío.
- Microcefalia, macrocefalia o anomalías de las suturas craneanas.
- Facies anormal o de características inusuales.
- Proporciones corporales anormales, asimetría corporal.
- Malformaciones congénitas mayores o menores.

CUÁNDO DERIVAR A L GENETISTA

- Debilidad muscular, movimientos anormales.
- Diátesis hemorrágica.
- Infecciones recurrentes.
- Sordera y/o cieguera.
- Conducta o comportamiento inusual en especial si está asociado a cuadro dismórfico o malformativo.
- Retardo en la adquisición de las pautas psicomotoras o retardo mental.
- Autismo/ Espectro autista
- Psicosis infantil.
- TGD.
- Hipotonía, hipertonia, cuadro convulsivo, pérdida de pautas madurativas ya adquiridas .



El genetista orientará los estudios específicos para completar la evaluación , intentar encuadre diagnóstico y efectuar el Asesoramiento Genético.



El rol del pediatra es fundamental

Orientando un manejo adecuado desde la misma puerta de entrada al sistema sanitario como lo es el nivel primario de atención de salud.



**FOMENTAR LA PREVENCIÓN PRIMARIA
DETECTANDO FACTORES DE RIESGO**

**ARTICULANDO EL SEGUIMIENTO
DE LOS AFECTADOS**



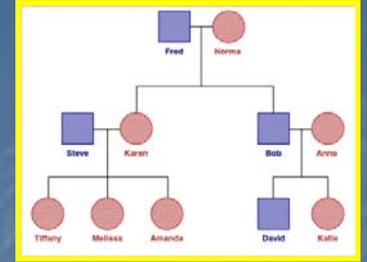
**ASESORAMIENTO PRECONCEPCIONAL
IDEAL !!**

**PREVENCIÓN
SECUNDARIA**



ABORDAJE CLÍNICO

genealogía



Anamnesis detallada



Embarazo

CONTINÚA Dra. LUZ TEIBER

base de datos

interdisciplina

Asesoramiento genético

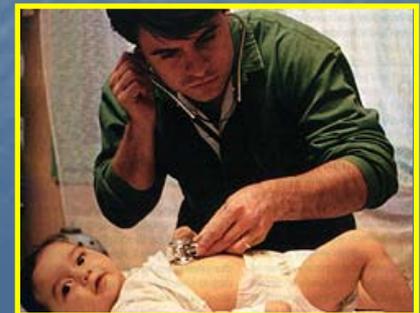
Seguimiento, Tratamiento
Prevención 2aria.



Estudios complementarios

Examen físico minucioso

Parto y evolución



MUCHAS GRACIAS !!

