

DICIEMBRE DE 1996.

**COLECCIÓN
DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**

FOLLETO Nº 2



**ASPECTOS GENÉTICOS BÁSICOS
Y DE DISMORFOLOGÍA**
Aplicaciones prácticas en medicina

HOSPITAL LA PERSEVERANCIA

**COLECCIÓN
DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**

FOLLETO NO, 2

**ASPECTOS GENÉTICOS BÁSICOS
Y DE DISMORFOLOGÍA
*Aplicaciones prácticas en medicina***

Autores:

MARTALUCÍA TAMAYO F., MD., MSc.
JAIME BERNAL VILLEGAS., MD, PHD.
MARÍA CLAUDIA LATTIG.

DICIEMBRE de 1996

DICIEMBRE DE 1996.

UNA PUBLICACIÓN DE:

1.- HOSPITAL PRIMER NIVEL - LA PERSEVERANCIA

Médico Director: Herardo Hernández.

SECRETARÍA DISTRITAL DE SALUD DE BOGOTÁ

RED DISTRITAL DE GENÉTICA

Con la colaboración de:

INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA

Universidad Iaveriana

ÍNDICE

1 - Prólogo	7
2- Indicaciones para la remisión a Genética	8
3- Bases de la Dismorfología	9
4- Diagnóstico Genético a Vuelo de Pájaro	15
5- Grupos de Apoyo Genético	23
6- Conclusión	26

1 - PRÓLOGO

El presente folleto hace parte de esta nueva colección titulada **DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**, porque pretende resaltar la importancia de trabajar por el paciente genético, y propender por su desarrollo físico y mental completo y adecuado.

Se trata del segundo número de la serie, éste principalmente dedicado al médico general, al pediatra, al ginecobstetra o a cualquier otro especialista que en un momento dado debe enfrentarse a un paciente con un problema genético.

Por qué una colección de folletos como esta?. Porque es una información que cada día nos piden más, porque es un apoyo permanente para padres y familias atribuladas por un reciente diagnóstico genético o cromosómico; y para el médico que sin ser genetista debe enfrentar el diagnóstico y el enfoque del paciente con alguna malformación congénita y/o genética.

Tener un hijo con una alteración congénita o genética, es un duro golpe que los padres deben superar, y es allí donde juega un importante papel el médico que debe enfocar el caso. Se tiene un paciente, pero también se tiene una familia completa.

Cada día se busca más la perfección física de los hijos, olvidando que la naturaleza humana comprende lo físico y la psique. El ser humano es susceptible de error, es claro pues que nadie es perfecto. Pero una vez que a alguien le ha pasado lo inevitable y en la rifa de la vida le tocó cargar algún problema, sólo puede aceptarse que esa persona "diferente a los demás", tiene todo el derecho a vivir en desventaja. La cuestión es reconocerlo y que los demás lo dejen y se lo faciliten. En cualquier momento, cualquiera de nosotros puede convertirse en una persona en desventaja, así que no tenemos mas remedio que aceptarnos y querernos como somos.

Ayudar a quien está en desventaja no es sobreprotegerlo pero sí darle apoyo, permitirle que haga las cosas por si mismo, facilitarle algunas tareas del diario vivir, darle oportunidades laborales, sociales y médicas que aumenten su calidad de vida e incluso, ofrecerle una ciudad y un país que haya pensado en él. La sociedad está en la obligación de respetar los derechos de quien se encuentre en desventaja y hacerle mas fácil el vivir con sus incapacidades.

La familia de quien tiene que "vivir en desventaja", es la que debe apoyarlo y luchar por sacarlo adelante... por doloroso que sea. Alguien tiene que empezar a despertar, entender y luchar por EL DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA. Y el médico, debe aprender a reconocer, a manejar y a tratar esa desventaja.

2.- INDICACIONES PARA LA REMISIÓN A GENÉTICA

Lo importante es tener bien clara quienes deben acudir a una consulta de genética. Veamos la siguiente tabla. Toda persona con:

ANOMALÍAS CONGÉNITAS
-TRASTORNOS HEREDITARIOS
-TRASTORNOS BIOQUÍMICOS
-ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS
-ABORTOS MÚLTIPLES
-INFERTILIDAD
-CONSEJO GENÉTICO PREMATRIMONIAL
-ASESORÍA GENÉTICA PRECONCEPCIONAL
-CONSANGUINIDAD

3.-BASES DE LA DISMORFOLOGÍA

La palabra DISMORFOLOGÍA hace referencia al estudio de los defectos congénitos, que son esas alteraciones corporales que se originan antes del nacimiento. Las anomalías dismórficas pueden ocurrir en cualquier parte del cuerpo, y la mayoría se origina en el primer trimestre del embarazo. Algunas son mínimas, pero se calcula que un 3% de los niños puede tener alteraciones serias que comprometan su vida y su desarrollo. Las estadísticas generales en los diversos países del mundo, muestran que aproximadamente una tercera parte de las hospitalizaciones pediátricas son debidas a anomalías congénitas.

Mecanismos fisiopatológicos:

Existen al menos cuatro modalidades por las cuales se produce una anomalía congénita en un bebé. Son: deformación, disrupción, displasia y malformación. Cada tipo tiene diferentes implicaciones en cuanto a la presentación clínica, causa y pronóstico. Veamos esta categorización:

DEFORMACIÓN:

DICIEMBRE DE 1996.

Se refiere a las alteraciones causadas por un mecanismo de presión inusual sobre el feto en desarrollo. Esto generalmente se presenta en el último trimestre del embarazo. Puede ser ocasionado por la posición del bebé, por anomalías uterinas, por presión del otro feto en los casos de embarazos múltiples, por escasez de líquido amniótico, o incluso por anomalías neurológicas intrínsecas que no permitan un normal movimiento articular o muscular del bebé.

Al nacimiento se evidencia una compresión en tejidos blandos, como en la nariz o el pabellón auricular, una torsión de algún hueso largo o anomalía articular. Los ejemplos más comunes son el encurvamiento tibial y el llamado "pie chapin' observado en los fetos con presentación de pelvis, o algunos casos de micrognatias leves unilaterales.

DISRUPCIÓN

Afecta estructuras que venían teniendo un desarrollo normal. En estos casos, un agente externo puede causar daño o destrucción de tejido con muerte celular, usualmente en una zona claramente limitada, que no corresponde a un área embriológica específica. Por eso, las áreas aledañas están usualmente bien desarrolladas. Los agentes disruptivos pueden ser mecánicos (como en el caso de las bandas amnióticas), infecciones virales intrauterinas (herpes o rubéola), o isquemia tisular. La mayoría de los bebés con disrupciones, tienen un desarrollo físico y mental completamente normal, y las reparaciones quirúrgicas en estos casos suelen tener excelentes resultados sin alterar el crecimiento.

DISPLASIA:

Se refiere a un defecto estructural que resulta de una organización celular anormal o función alterada, que como norma, sólo compromete un mismo tipo de tejido en todo el cuerpo. La mayoría de estos defectos son causados por genes mutados que afectan vías intracelulares o metabólicas intermedias. Las displasias no suelen presentar anomalías grandes evidentes desde el nacimiento y suelen ir apareciendo gradualmente durante los primeros años de vida, agravándose más con el paso de los años. El ejemplo clásico de este tipo de alteración es la Acondroplasia, y otras varias clases de displasias óseas y ectodérmicas que afectan el desarrollo osteo-articular, de la piel o faneras y hasta el crecimiento del niño.

MALFORMACIÓN:

Es un término reservado para los cambios permanentes producidos por una anomalía intrínseca del desarrollo de alguna estructura del cuerpo, ocurrido durante la vida intrauterina. El mecanismo real de cómo se produce una malformación, es desconocido, pero puede comprender varios errores en la proliferación celular, en la diferenciación, migración, o incluso, en la programación de la muerte celular y en la comunicación intercelular. Los procesos de malformación producen una amplia variedad de efectos que conjuntamente

HOSPITAL LA PERSEVERANCIA

pueden llegar a tener una severidad considerable. Es así como algunos procesos terminan en la formación de una estructura muy pequeña, o muy grande, o con gran desorganización tisular, mientras otros simplemente cambian la forma de alguna parte del cuerpo. El origen de la malformación es ciertamente heterogéneo, pero se sospecha que algunas mutaciones genéticas pueden jugar un importante papel causal.

TIPOS DE DEFECTOS CONGÉNITOS:

Las anomalías congénitas pueden presentarse de muy variadas maneras. Pueden estar solas o acompañadas de otras alteraciones. En estos últimos casos, la asociación puede ser al azar o puede tomar un patrón específico recurrente.

**Anomalía Menor vs Anomalía Mayor:*

Un defecto congénito MAYOR, puede ser arbitrariamente definido como un defecto que no-correcto compromete significativamente el funcionamiento corporal normal, o que reduce la expectativa normal de vida. Como ejemplos de esto, estarían la estenosis pilórica, labio y paladar hendido, cataratas, etc. Como ya se ha mencionado, alrededor del 3% de los bebés presentan alguna anomalía congénita mayor. Esta cifra puede subir a un 5 o 6%, dado que algunas anomalías no son evidentes desde el nacimiento y sólo presentan alteraciones funcionales un poco más tarde.

La anomalía MENOR es aquella alteración que tiene primariamente una significación cosmética, pero no compromete tan seriamente la forma o funcionalidad corporal. De todos modos se trata de una anomalía, pues no puede ser catalogada como normalidad. Por regla general, cada una de ellas es encontrada en menos del 4% de los individuos normales. Tales anomalías suelen ser aisladas y pueden presentarse en familias, frecuentemente con patrón de herencia autosómico dominante. Se estima que en el 13% de los bebés recién nacidos, se diagnostica una anomalía menor. Menos del 1 %, de ellos tienen dos anomalías no relacionadas, y aproximadamente 1 de cada 2000 presenta simultáneamente tres anomalías menores no relacionadas. Sin embargo, la mayoría de los bebés con tres o más anomalías menores, suelen tener un síndrome dismórfico.

Ahora bien, el término "variante normal" se aplica a aquellos hallazgos físicos que caen en el espectro de configuración normal, pero que no son los que suelen estar presentes en la gran mayoría de las personas.

'Anomalía aislada Vs Anomalía múltiple:

DICIEMBRE DE 1996.

la mayoría de las anomalías son aisladas y afectan solamente una parte del cuerpo. Esto significa que ocurre un defecto localizado, pero el resto del desarrollo embriológico sigue en forma normal. Clínicamente se observa en el paciente un sólo defecto, el cual puede ser menor o mayor, siendo todo lo demás normal. Eventualmente puede encontrarse algún otro miembro afectado, sin que esto implique compromiso serio corporal o intelectual.

Las anomalías múltiples estructurales que ocurren simultáneamente en la misma persona, tienen implicaciones diferentes, tanto en etiología como en pronóstico. Por regla general, dos anomalías mayores suelen ir asociadas a otras anomalías menores. Esta combinación de defectos puede ocurrir al azar, pero a veces conforma patrones específicos; esto último es importante de determinar en cada caso, pues no es lo mismo tener un defecto aislado que uno múltiple con ciertas implicaciones genéticas y hereditarias.

Dentro de las anomalías múltiples, pueden considerarse las llamadas asociaciones, complejos, secuencias y síndromes. Veamos.

ASOCIACIÓN:

Se refiere a una combinación no al azar de diferentes anomalías. En esta, los componentes individuales suelen presentarse juntos con más frecuencia de lo esperado por simple azar. De una lista, por ejemplo de 6 o 7 defectos, un niño afectado puede tener 4 de ellos, otro 3, otro 5, etc. Aunque el cuadro clínico no es suficientemente consistente como para darle la denominación de síndrome, sigue siendo importante definir el diagnóstico en esos casos principalmente por dos razones: 1o. Cuando se reconocen dos o tres de los hallazgos típicos de la asociación, deben buscarse otros que con frecuencia se asocian. 2o.- Como el riesgo de recurrencia suele ser bajo, es necesaria la determinación diagnóstica para un consejo genético adecuado.

Con frecuencia las asociaciones de defectos congénitos suelen designarse con acrónimos formados por las letras iniciales de los hallazgos clínicos; por ejemplo, la asociación de VATER o VACTERRL se refiere a defectos Vertebrales, Anales, Traqueo-Esofágicos, Anomalías Radiales, e incluso daños Cardíacos o Renales.

COMPLEJO:

Hace referencia a anomalías de diferentes estructuras, las cuales están en la misma región corporal durante el desarrollo embriológico. Algún evento externo afecta evidentemente todas las estructuras en forma simultánea, debido a la proximidad geográfica.

SECUENCIA:

Es cuando una anomalía única da lugar a una cascada de eventos de cambios estructurales que aparentemente no están relacionados unos con otros. Por regla

HOSPITAL LA PERSEVERANCIA

general, el defecto original suele ser una malformación. El ejemplo mas claro es la secuencia de alteración del tubo neural, en la cual ocurre primariamente una falla en el cierre del tubo neural primitivo, permitiendo la formación de un meningocele, asociando como consecuencia hidrocefalia y diversos grados de alteraciones cerebrales, parálisis de los miembros inferiores, etc.

SÍNDROME:

La palabra síndrome se aplica al conjunto de cosas que "suelen ir siempre juntas". Un síndrome dismórfico tiene un patrón específico de anomalías congénitas que se presentan siempre simultáneas en la misma forma en todos los afectados, conformando un cuadro clínico que es perfectamente reconocible y diferenciable de otros.

La mayoría de los síndromes están conformados por una o dos anomalías mayores, con un número variable de anomalías menores. Ninguno de ellos es diagnóstico por separado, pero la constelación de signos si es típica y diagnóstico de cada síndrome.

***APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA:**

- Historia Familiar:

Defectos congénitos
Otra enfermedad genética
Pérdidas recurrentes
Edad de los padres y estado de salud

- Gestación:

Duración
Posible exposición teratogénica
Resultados de procedimientos diagnósticos
Complicaciones
Movimientos fetales

- Parto:

Complicaciones del Trabajo de Parto
Presentación fetal
Estado neonatal

- Historia Postnatal:

Crecimiento físico

DICIEMBRE DE 1996.

Progreso en el desarrollo psicomotor Antecedentes personales de salud.

Una vez comprendidos los conceptos anteriores, es importante tener en cuenta un proceso fácil y rápido que lleve al médico a un diagnóstico preciso. Las herramientas necesarias para el diagnóstico, están dadas básicamente por una buena historia clínica, y un completo examen físico cuidadoso y detallado.

4.- DIAGNÓSTICO GENÉTICO A VUELO DE PÁJARO

Jaime E. Bernal Villegas., MDPHD

El objetivo de esta sección es dar un enfoque básico acerca del diagnóstico genético. De todos los clínicos, el médico general, el obstetra y el pediatra son quienes normalmente ven por primera vez la enfermedad genética.

4.a- EVALUACIÓN EN EL PERÍODO NEONATAL

Primero que todo es importante el examen del niño. Este examen debe incluir, entre otros, peso y talla, perímetro cefálico, envergadura, relación segmento superior/ segmento inferior, distancias intercantales externa e interna, distancia interpupilar, pliegues palmares y patrones de dermatoglifos.

Ya dijimos que las malformaciones son de dos tipos: mayores y menores. Estas últimas son las que no tienen importancia médica o quirúrgica obvia, como la úvula bífida, la rotación posterior de los pabellones auriculares, la maloclusión maxilar, la clinodactilia, el pliegue palmar único, etc. Si el niño presenta solamente malformaciones menores y son tres o más, busque una malformación mayor oculta (90% de los niños con tres o más malformaciones menores tienen una o más malformaciones mayores).

Si la malformación más aparente en el niño es mayor, haga el examen en busca de otras malformaciones (mayores o menores), las que pueden cambiar totalmente el cuadro clínico del niño. Por ejemplo, una cardiopatía congénita aislada es de bajo riesgo de recurrencia (multifactorial); pero cuando se encuentra asociada a pulgares trifalángicos constituye el síndrome de Holt-Oram que es de herencia autosómica. Es pues claro que no es lo mismo una malformación aislada que varias malformaciones coexistentes. Aquí puede complicarse un poco el proceso. La coexistencia de varios defectos puede deberse a uno de los siguientes problemas:

HOSPITAL LA PERSEVERANCIA

- 1.- A una malformación única que se sigue de una cadena de eventos subsecuentes. Esto es lo que ya vimos que se llama una secuencia malformativa.
- 2.- La coexistencia de varias malformaciones puede deberse también a una "asociación" de malformaciones, que se presentan juntas con mayor frecuencia de lo que cabría esperar por la incidencia de cada una de ellas.
- 3.- Otra posibilidad es que los defectos presentes en el niño se deban a una secuencia deformativa, en la cual no hay un problema intrínseco del embrión o feto, sino que éste fue sujeto a fuerzas mecánicas que alteraron su morfogénesis.
- 4.- Otra categoría de asociación de defectos es la secuencia disruptiva, en la cual el feto normal recibe el efecto de un agente destructivo y sus consecuencias.
- 5.- Finalmente, las malformaciones pueden coexistir porque forman parte de un síndrome malformativo. Estos síndromes pueden tener origen cromosómico, Mendeliano, teratogénico o desconocido.

Entonces, el examen físico detallado debe dar los datos suficientes para asignar el problema específico de un recién nacido a una de estas categorías.

El paso siguiente es hacer un diagnóstico en base a los hallazgos clínicos del paciente, lo que con frecuencia no es fácil y requiere alguna consulta bibliográfica. Ahora bien, durante el proceso de diagnóstico de un paciente debe solicitarse un cariotipo cuando se sospeche un trastorno cromosómico. En los casos con características de herencia Mendeliana se debe entonces recurrir a la historia familiar y al examen de otros parientes con el fin de confirmar el mecanismo de herencia. Recuérdese que la consanguinidad orienta hacia una herencia recesiva autosómica, que hay que buscar familiares con manifestaciones menores con las enfermedades de herencia dominante y que en últimas se ubicaran otras personas con riesgos de tener problemas similares en su descendencia.

4.b- EVALUACIÓN DE UN EFECTO TERATOGENICO

La evaluación de un efecto teratogénico es usualmente difícil excepto cuando se trata de uno de los pocos síndromes bien definidos a este nivel. En todo niño con múltiples malformaciones se debe buscar un agente infeccioso, siempre y cuando no haya otro diagnóstico. Los agentes infecciosos teratogénicos no producen usualmente malformaciones en miembros ni estructuras óseas, pero sí en el cerebro y en el ojo. Esta evaluación diagnóstica incluye una historia gestacional detallada, examen físico de la madre e hijo y pruebas serológicas en ambos. Recuérdese que los niveles de IgM en sangre del cordón son un buen indicativo de infección intrauterina. Estos pueden estar indicando un TORCH, en el que se miden anticuerpos contra toxoplasma, rubéola, citomegalovirus y herpes simplex II.

DICIEMBRE DE 1996.

Esta evaluación se debe hacer temprano en el período neonatal para evitar que alguna infección postnatal complique el diagnóstico.

El diagnóstico de otro tipo de teratogénesis es incluso más difícil particularmente cuando se trata de agentes farmacológicos, si se tiene en cuenta que casi todas las mujeres toman alguna droga durante el embarazo, y que todo es potencialmente teratogénico. La ingestión de las siguientes drogas durante el embarazo debe hacer sospechar un efecto teratogénico: Aminopterina, Anfetaminas, Anticonvulsivantes, Etanol y Progestágenos.

4.c- EVALUACIÓN DEL LACTANTE Y EL NIÑO MAYOR

El lactante y el niño mayor tienen dos razones para ser evaluados genéticamente: porque no se hizo un examen en el período neonatal o porque el problema no era aparente al nacimiento. Si se trata de lo primero, la evaluación debe seguir las pautas que acabamos de definir. En el caso de que se trate de un trastorno de aparición postnatal debe tenerse en cuenta que la mayoría de los defectos estructurales posnatales se deben a deterioro neurológico. El problema es entonces definir si la causa básica del trastorno neurológico es de origen ambiental o genético, diferenciación que se hace en nuestro medio por exclusión, dado que aún carecemos de las pruebas necesarias para el diagnóstico preciso de los errores congénitos del metabolismo.

4.d- EL NIÑO CON RETARDO MENTAL

El niño con retardo mental es uno de los problemas médicos más olvidados y de más difícil diagnóstico en nuestro medio. Su manejo requiere de un grupo multidisciplinario con neurólogo, pediatra, genetista, terapeuta, etc. El examen de estos niños debe orientarse a definir si se trata de:

1.- Un retardo mental acompañado de alguna malformación, lo que haría pensar en trastornos cromosómicos, mendelianos, o teratogénicos. Si se llenan los requisitos, solicite un cariotipo. Si este es normal o no hay indicaciones para hacerlo, trate de excluir un efecto teratogénico o de encuadrar los signos en uno de los síndromes conocidos que cursan con retardo mental.

2.- Un retardo mental sin malformaciones aparente, nos movería en dirección de algún problema intraparto o de un error congénito del metabolismo.

En ambos casos, si el cuadro no corresponde claramente a un síndrome conocido, hay que descartar primero un proceso infeccioso (TORCH) y luego un error congénito del metabolismo con las pruebas iniciales de detección. La neuroradiología presta un servicio importante en esta área. Una simple radiografía de cráneo puede aportar datos útiles para el diagnóstico de cierta

HOSPITAL LA PERSEVERANCIA

patología como microcefalia, macrocefalia, craneosíntosis tempranas y presencia de calcificaciones que usualmente llegan a pensar en causas prenatales de tipo infeccioso. Otro método radiológico de utilidad en el diagnóstico etimológico del retardo mental es la topografía axial computarizada (TAC). Si el electroencefalograma solo es útil en el retardo mental que se acompaña de episodios compasivos, el electromiograma es de importancia en la evaluación de las alteraciones de la neurona motora periférica que se observa en varios de los errores congénitos del metabolismo.

Finalmente, vale la pena anotar que en un alto número de casos (20%) de retardo mental no se llega a un diagnóstico etiológico claro, mientras que posiblemente en uno de cada 4 niños (25%) se encuentra una enfermedad de herencia mendeliana clásica, como causa de retardo mental.

4.e- EL NIÑO CON BAJA ESTATURA

La baja estatura en un niño puede ser: secundaria a un proceso crónico, parte de un síndrome o única característica del niño.

Baja estatura secundaria a un proceso crónico:

La baja estatura puede ser secundaria a una serie de enfermedades mayores. Tal es el caso de las cardiopatías congénitas (tetralogía de Fallot), los errores congénitos de metabolismo y algunos trastornos cromosómicos como el síndrome de Down y el síndrome de Turner. En general se debe buscar una causa crónica en todo niño con estatura por debajo del tercer percentil.

Baja estatura como parte de un síndrome de baja estatura:

En este grupo, la baja estatura es severa y/o puede deberse principalmente a una condrodistrofia o a un síndrome con otras características asociadas. El ortopedista es quien usualmente hace el diagnóstico de las condrodistrofias principalmente con ayuda radiológica. La primera distinción clínica que debe hacerse es si el acortamiento es del tronco o de los miembros (enanismo troncal o enanismo de miembros cortos). Para este efecto es muy útil la relación segmento superior/ segmento inferior. El segmento inferior se mide de la sínfisis púbica hasta el piso, y el superior se obtiene restando el inferior de la estatura. El ratio segmento superior / segmento inferior es de 1.73 en mujeres y 1.69 en hombres al nacimiento, llega a 1.25 en mujeres a los cuatro años, y a los 4.5 años en hombres, y es igual a 1.00 a los 9 años en mujeres y a los 10-10.5 años en hombres.

Otra medida de utilidad es la envergadura que es ± 2 cm menos que la estatura en el primer año de vida, 4 cm menos entre 1 y 4 años, y luego se reduce para igualar la estatura a los 13 años en niñas y a los 9 - 10 años en niños.

DICIEMBRE DE 1996.

El manejo genético de los trastornos esqueléticos que producen enanismo, puede en algunos casos beneficiarse de una buena historia familiar. Si el patrón de herencia es dominante, se sabe muy poco sobre el defecto molecular y por lo tanto no habrá usualmente indicación para estudios bioquímicos. Si la historia sugiere por el contrario una herencia recesiva autosómica el diagnóstico preciso se podría hacer por dosificaciones enzimáticas, aunque estas no se encuentren aún disponibles entre nosotros.

Finalmente, si la baja estatura no es asignable a una displasia ósea específica, hay que buscar otras malformaciones mayores y menores que puedan sugerir un diagnóstico y orientar la utilización de pruebas de laboratorio, en forma similar al esquematizada con el niño con malformaciones congénitas.

4.f- EI NIÑO CON GENITALES AMBIGUOS

El manejo del recién nacido con genitales ambiguos se orienta a resolver tres problemas:

1. Asignación de sexo.
2. Evaluación de problemas asociados.
3. Tratamiento del desorden específico.

La asignación del sexo debe hacerse cuidadosamente por cuanto un problema de esta naturaleza acarrea a la familia una carga emocional severa. Esta asignación no se debe hacer en el período neonatal inmediato, cuando sólo se debe explicar a los padres la naturaleza del trastorno y comenzar los estudios pertinentes. En las explicaciones a la familia deben usarse términos que no sean o puedan considerarse peyorativos. Tal es el caso del término "hermafrodita", que la gente corriente difícilmente entiende en su sentido correcto. El certificado de nacimiento no se debe llenar hasta no tener el sexo definido, el cual normalmente se basa en el tipo de genitales externos más que en otros aspectos. Así por ejemplo, si se puede prever que no habrá un desarrollo adecuado del pene, así se trate de un individuo XY, lo más aceptable sería tal vez prever el desarrollo como niña con terapia hormonal de soporte. Recuérdese entonces que es más fácil construir una vagina funcional que un pene funcional.

Los niños con genitales ambiguos pueden tener otros problemas asociados. Dos de ellos deben tenerse en mente: La pérdida de sal en el síndrome adrenogenital y la probable presencia de otras anomalías del tracto urinario.

Finalmente, el tratamiento del desorden específico debe seguir un curso rápido que se puede esquematizar en la siguiente forma: el examen físico, la determinación del sexo cromosómico (cariotipo), el estudio hormonal (17-cetosteroides) para descartar un síndrome adrenal y la evaluación radiológica

genitourinaria, a más de dar las pautas para la asignación del sexo, plantean los pasos quirúrgicos y médicos a seguir con el niño. Durante los primeros años de vida usualmente es necesario hacer sólo procedimientos quirúrgicos menores para llevar los genitales externos a ser lo más parecidos posibles al sexo asignado, con el fin de facilitar la identificación sexual y el manejo familiar del problema. Las reconstrucciones quirúrgicas más serias que se hagan necesarias pueden planearse a su debido tiempo. La vaginoplastia se hace con frecuencia al llegar la adolescencia, mientras que la corrección del hipospadias es usualmente más temprana. La terapia hormonal se inicia así mismo al llegar la pubertad. No sobra hacer énfasis en que este manejo tan largo requiere constante asesoría y soporte a los padres, quienes deben conectar exactamente qué es lo que se va a hacer, para qué y cuándo.

4.g- EI NIÑO CON DÉFICIT VISUAL Y/O AUDITIVO

El niño con sordera o déficit visual es frecuente en la consulta de genética. De hecho, el 30-40% de las enfermedades que producen sordera o ceguera son de origen genético, y de allí la importancia de estudiarlos desde este ángulo. Lo primero que se debe hacer con estos niños es establecer si tienen una limitación visual solamente, auditiva solamente, o visual y auditiva, ya que la asociación de estas dos no es rara e implica un manejo completamente distinto del niño y su familia, pues la asociación de ambas limitaciones es casi siempre de origen genético. También hacen sospechar un origen genético la bilateralidad del déficit, su simetría (esto es, que sea similar la hipoacusia en ambos oídos, o el déficit visual en ambos ojos) y su estabilidad (o sea que no tienda a empeorar, a pesar de que esto puede suceder en algunos casos de índole genética). También estarían a favor de una causa genética la consanguinidad de los padres o los antecedentes familiares de patología similar. En cambio, estarían a favor de una causa ambiental la incompatibilidad de Rh entre los padres, la ictericia neonatal, los antecedentes de infección viral intrauterina, la ingesta de algunas drogas durante el embarazo, el parto prolongado, la hipoxia o anoxia neonatal y la prematuridad. Recuérdese igualmente que tanto las enfermedades virales como la meningitis y la encefalitis en la infancia pueden dejar una sordera como secuela.

El manejo clínico y genético de estos niños es bastante complejo. Como la asesoría genética se basa en el diagnóstico, se deben hacer todos los esfuerzos porque éste sea lo más preciso posible, lo cual implica con frecuencia un electroretinograma, angiografía, electrooculograma y potenciales evocados en los casos de limitación visual, y audiometría, impedanciometría, potenciales evocados y evaluación vestibular en los casos de limitación auditiva. Como corolario, a todo niño con sordera neurosensorial se le debe hacer al menos una fundoscopia para descartar trastornos pigmentarios de la retina, ya que, lo dijimos anteriormente, la asociación de estos dos problemas es relativamente frecuente.

El manejo del niño limitado visual o auditivamente es multidisciplinario, y a él concurren no solamente especialistas del área médica. La valoración

DICIEMBRE DE 1996.

fonoaudiológica y psicológica y la terapia ocupacional, son apenas unas de las otras áreas que deben tomar parte en el manejo complejísimo de estos niños, y la asesoría genética debe contemplar todos estos aspectos con el fin de buscar alternativas tendientes a la rehabilitación que todos estos pacientes deben tener.

4.h- ABORTO Y MUERTE NEONATAL

Si el consejo genético es tan bueno como el diagnóstico sobre el cual se hace, salta a la vista la necesidad de que se estudien a fondo los abortos y muertes neonatales. Este estudio es normalmente trabajo del patólogo, con ayudas de citogenética, bioquímica, virología y bacteriología, que desafortunadamente están poco utilizadas en este sentido entre nosotros. Los archivos patológicos deben incluir fotografías de estos productos, que puedan permitir un posterior estudio si fuese necesario.

Igualmente sería muy útil que se estableciera como rutina el estudio radiológico de fetos grandes y mortinatos, el que es de suma utilidad en una serie de problemas. Por ejemplo, solo con PX se pueden diferenciar las formas dominantes y recesivas de la osteogénesis imperfecta congénita letal. En general, en todo aborto, y en los mortinatos y muertes perinatales se debe dar una asesoría a los padres poco después de la pérdida del niño. Esta asesoría es con frecuencia útil al explicar los posibles mecanismos que llevaron a la pérdida, tranquilizando a los padres, y además sentando las bases para la asesoría genética posterior en aquellos casos en que se demuestre una base genética.

5.- GRUPOS DE APOYO GENÉTICO

Gran cantidad de grupos de apoyo para pacientes con desordenes genéticos están siendo reconocidos y aceptados como parte crucial del sistema de la salud. Estos grupos de apoyo fueron iniciados por pacientes, los cuales sentían la necesidad de conocer otras personas con su mismo desorden genético; otros grupos fueron empezados por pediatras, enfermeras, trabajadoras sociales, genetistas o consejeros genéticos quienes observaron que sus pacientes necesitaban hablar con otras personas que tuvieran sus mismos síntomas y diagnóstico.

Los grupos de apoyo genético proveen apoyo social y emocional a pacientes y sus familias. Estas organizaciones no son una sustitución para la atención pediátrica y genética profesional, sino que ofrecen ayuda a las familias dándoles la libertad para expresar sus sentimientos además de ser escuchados. Estas familias generalmente no creen que amigos sanos puedan entender las preocupaciones que ellos o sus hijos puedan presentar. También se les ofrece al paciente y a su familia, información acerca de como convivir con los problemas que pueden generar el desorden genético.

Estos grupos, además de informar a los miembros dónde conseguir la información genética necesaria, invitan a los miembros a asistir a la clínica pediátrica-genética

HOSPITAL LA PERSEVERANCIA

para un continuo cuidado del paciente, para una mejor y adecuada explicación de su condición médica, además de una mejor información acerca de los últimos tratamientos médicos. En Colombia existe la Asociación de Retinitis Pigmentosa y Síndrome de Usher (ACORUS), pioneros en su género, que busca no solamente prestar apoyo genético y médico al paciente y sus familias, sino impulsar en el país este tipos de grupos. Más recientemente se creó la Asociación de Fibrosis Quística, la Asociación de Ataxias y día a día van surgiendo otras.

Los grupos de apoyo genético comenzaron a surgir en la década de los años 1960s en Norte América y Europa como organizaciones de auto-ayuda. Estas organizaciones, generalmente centradas en una enfermedad única o un grupo de enfermedades similares, pueden ayudar a que aquellas familias afectadas compartan su experiencia con otras familias que están pasando por su misma situación. Algunas de las primeras organizaciones establecidas son Asociación Nacional para Tay Sachs, Asociación Nacional para la hemofilia y Pequeñas Personas de Norte América (LPA).

Estas asociaciones suelen ofrecer anualmente simposios que tienden a mejorar la calidad de ayuda prestada por las instituciones, además de estimular la formación de nuevos grupos en comunidades locales. Estos simposios ayudan a los grupos de apoyo genético a convertirse en una fuerza unificada con una meta clara; ofrecer conocimiento y ayuda a las familias para asimilar y manejar el desorden genético de la mejor manera además de ayudar a combatir el sentimiento de culpabilidad dado por el diagnóstico genético. También ofrece una atención adecuada en momentos de crisis familiares de acuerdo a las necesidades de los padres a lo largo del desarrollo de la enfermedad de su hijo. Una fuerte unión con profesionales de la salud como pediatras y genétistas es básica en estas organizaciones, ya que estos ofrecen ayuda a los padres y familiares del paciente haciéndoles entender las condiciones de la enfermedad, el grado de riesgo que pueden tener sus futuros hijos y ayudarles en planificación familiar. El grupo colombiano - ACORUS - también se ha asociado internacionalmente con organizaciones similares de Norte América y Europa, intercambiando así experiencia y conocimientos. El apoyo didáctico y de asesoría genética ha sido muy importante.

El papel del profesional en los grupos de apoyo genético:

Cuando un profesional reconoce la necesidad de un grupo de apoyo genético para sus pacientes, puede referirlos a la organización mas cercana o puede organizar su propio grupo. Para organizar un grupo de apoyo genético lo primero que necesita hacer es adquirir información acerca de la dinámica y beneficios de estos grupos de auto-ayuda. Una vez se tiene una idea clara acerca del propósito de este grupo que va a ser formado se identifican las personas interesadas en formar parte, bien sea informando directamente a estas familias o hablando con clínicas cercanas que tengan pacientes con las mismas características genéticas. Una vez el grupo este formado, el genetista y otro especialista que maneje la

DICIEMBRE DE 1996.

enfermedad ofrecen ayuda y apoyo en las primeras reuniones, pero lo más importante es hacerles saber a sus miembros que todos juegan un papel muy importante dentro del grupo. El rol de líder del profesional en los grupos de soporte termina cuando los propios miembros se sientan capaces de asumir un papel de liderazgo dentro del grupo. El profesional sigue teniendo un papel activo dando conferencias, buscando nuevos miembros y manteniéndose informado respecto a las funciones y manejo de estos grupos de soporte. Con frecuencia los profesionales médicos terminan conformando el comité científico asesor del grupo.

Estos grupos generalmente complementan el trabajo del médico, y son un apoyo más que se le puede ofrecer a los pacientes. El papel del profesional en estos grupos es considerado importante, pues provee apoyo a nivel personal, el cual es un ingrediente esencial de un programa basado en la comunidad y la familia. Por supuesto, estas organizaciones forman un grupo multidisciplinario que consta de psiquiatra o psicólogo, pediatra, genetista y otros especialistas dependiendo del tipo de enfermedad en cuestión.

El papel del paciente en los grupos de apoyo genético:

El grupo de apoyo genético no es un sustituto a los servicios médicos pero puede trabajar en conjunto para mejorar la calidad del servicio. El grupo sirve como apoyo para que los padres continúen llevando a sus hijos a la consulta médica, no solamente en tiempo de crisis. Estos grupos pueden educar al personal de las clínicas acerca del desorden genético en la familia, y acerca de los servicios que estos grupos prestan. Así, familias con enfermedades genéticas similares pueden ser identificadas y ayudadas. Algunos grupos ayudan en la investigación de enfermedades genéticas y le dan la oportunidad al paciente y familiares, para que trabajen en proyectos de investigación apropiados. Estas organizaciones trabajan muy de cerca con entidades clínicas, para así unir los esfuerzos para poder determinar la causa de estas enfermedades genéticas y encontrar nuevos métodos de diagnóstico y tratamiento.

Todos los médicos y el personal paramédico deben saber que estos grupos de apoyo genético existen, incluso en nuestro país. La familia diagnosticada con una enfermedad genética no solo debe obtener cuidado médico, debe también poder comunicarse con familias que estén pasando por su misma situación. Estas organizaciones ofrecen cariño y apoyo, lo que es una de las herramientas más poderosas que la medicina moderna le puede ofrecer a sus pacientes. La consulta de genética, es el lugar propicio para informar a las familias con enfermedades genéticas acerca del manejo integral que ofrecen estos grupos de apoyo genético.

6- CONCLUSIÓN

HOSPITAL LA PERSEVERANCIA

Cabe recalcar que todos los niños con malformaciones congénitas de cualquier tipo, deben ser remitidos a la consulta de genética. igualmente, todas las parejas y adultos que lo deseen voluntariamente por alguna característica especial de su familia o de sus antecedentes personales, también pueden asistir a una cita con el genetista.

Es claro ahora que la frecuencia de la enfermedad genética, justifica tener una actitud médica más genética ante la patología del paciente.

Finalmente, es claro también que el paciente genético que vive en desventaja, tiene derecho a ser visto por un médico que aunque no sea genetista, si tenga algunos conocimientos básicos mínimos, que a ese profesional le permitan hacer un enfoque adecuado en cada caso y en cada familia.

Si desea mayor información, favor comunicarse con la autora a los teléfonos: 288 77 12 - 287 94 16.

DICIEMBRE DE 1996.

PORQUE LA PERFECCIÓN NO EXISTE...

NADIE ES PERFECTO

Qantas perfects Business Class.



"Nobody's
perfect, Qantas.
You made
the booties
too big."

Afiche obsequiado por los señores Gilma y Alfonso Castellanos.
Representantes Línea aérea QANTAS.
Tel.: 213 88 20 en Bogotá, Colombia.