
AVANCES EN TERAPEUTICA

EL GENETICISTA Y EL PEDIATRA ANTE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS

* Dra. Tamara Bonilla

** Dra. Milena Cabrera de Olivier.

INTRODUCCION:

El estudio de las Malformaciones Congénitas constituye un capítulo de la patología humana, sobre el cual cada día, se efectúan nuevas investigaciones, esclareciendo conceptos que hasta hace varias décadas eran mezcla de superstición.

En países como el nuestro en vías de desarrollo el problema de las anomalías congénitas se acentúa cada vez más, por lo tanto el Pediatra debe tener conocimientos sobre las mismas para saber su pronóstico y orientar a la familia con la ayuda del geneticista. Por ésto hemos considerado interesante una revisión actualizada sobre las malformaciones congénitas.

Las malformaciones congénitas son alteraciones ANATOMICAS que se originan durante la vida intrauterina (embrionaria o fetal) que se manifiestan en el momento del nacimiento y que son independientes de las causas que las producen.

La causa de la malformación puede ser genética o ambiental. En este artículo hablaremos básicamente de las malformaciones congénitas debidas a causas genéticas, las cuales podemos englobar en 4 grupos principales:

- 1.— Las debidas a Herencia Mendeliana o Monogénica.
- 2.— Las debidas a Herencia Multifactorial o Poligénica.
- 3.— Las debidas a alteraciones cromosómicas.
- 4.— Los casos esporádicos.

En las del primer grupo existe un factor fundamentalmente genético y la malformación se debe a una mutación (cam-

* Geneticista, profesor cátedra de Genética Médica UASD.

** Pediatra gastroenteróloga. Encargada de la Clínica Diarrea Evolución Prolongada. Directora Clínica del Centro de Nutrición del Hospital "Robert Reid Cabral". Médico Ayudante del Servicio Gastroenterología del Hospital "Robert Reid Cabral".

bio en el material de la herencia) en un gen o un par de genes.

Incluimos aquí:

- 1.— La Acondroplasia.
- 2.— La Polidáctilia.
- 3.— La Ectrodáctilia (mano en pinza de langosta).
- 4.— Algunos tipos de cataratas.
- 5.— Enfermedad de Peutz Jeghers.
- 6.— Síndrome de Treacher Collins, etc.
- 7.— Osteogénesis Imperfecta Tarda.
(todas debidas a la acción de un gen de efecto dominante).

Las probabilidades de repetición en los próximos embarazos dependerá de si los padres están o no afectados. En el caso en que uno de los padres esté afectado el riesgo de repetición será 50 o/o en CADA EMBARAZO.

Si los padres del niño son normales el riesgo de repetición será negligible (menos del 2 o/o) en futuros embarazos, ya que la mutación muy probablemente ocurrió durante la formación de las células sexuales (óvulos y espermatozoides) o durante la formación del cigoto.

Estas neomutaciones (mutaciones de NOVO) en la gran mayoría de los casos son EDAD PATERNO DEPENDIENTE.

En las malformaciones congénitas debidas a la acción de un par de genes de efecto recesivo, el riesgo de repetición será de un 25 o/o en cada embarazo. En estos casos los padres son "aparentemente normales", pero portadores heterocigotos de un gen recesivo anormal.

En este grupo incluimos:

- 1.— Algunos tipos de enanismos letales como son la acondrogénesis I y II.
- 2.— Osteogénesis imperfecta congénita letal.
- 3.— Enanismo Diastrófico.
- 4.— Síndrome PPSH (Hipospadias Perineoescrotal Pseudo-vaginal). (Mejor conocidos como los hemafroditas de Salinas).

En el segundo grupo las malformaciones se presentan por la interacción de un factor genético (predisponente) y un factor ambiental (precipitante). En este grupo tenemos:

- 1.— Luxación Congénita de Caderas.
- 2.— Estenosis Congénita de Píloro.
- 3.— Labio Paladar fisurado.
- 4.— Hipospadias.
- 5.— Micropene.
- 6.— Pie equino varo bilateral.
- 7.— Algunas Cardiopatías.

El riesgo de repetición de este tipo de herencia es siempre menor del 10 o/o (riesgo empírico).

En el tercer grupo tenemos los trastornos cromosómicos, los cuales pueden ser alteraciones en el número de los cromosomas, o alteraciones en su estructura.

Dentro de las alteraciones numéricas de los cromosomas las más frecuentes son:

- 1.— Trisomía 21 (Síndrome de Down o Mongolismo).
- 2.— Trisomía 18.
- 3.— Trisomía 13.
- 4.— Trisomía 22.
- 5.— Trisomía 8.

Los riesgos de repetición de estos casos dependen del tipo de alteración cromosómica que exista. Para determinar esta debe de hacerse un análisis cromosómico (Cariotipo) primero al niño y si fuere necesario a los padres.

El 95 o/o de los casos de Mongolismo o Trisomía 21 se deben a una trisomía "libre", (un cromosoma de más). El riesgo de repetición en estos casos será de un 2 o/o.

Un 4 o/o de los casos se debe a una "Translocación" (función de parte de un cromosoma o un cromosoma completo a otro cromosoma).

El riesgo de repetición en estos casos dependerá de sí en los padres existe o no la translocación. Si en los padres no existe la translocación el riesgo de repetición es de un 2 o/o (negligible). Si existe la translocación en uno de los padres el riesgo varía desde un 33 o/o a un 100 o/o.

En el cuarto grupo tenemos los casos esporádicos. Son aquellos casos en que se ha determinado que existe un factor genético, pero no se ha establecido el tipo de herencia. En estos casos el riesgo de repetición será también negligible (menos de 2 o/o).

Ahora bien, cuando nace un niño con cualquier tipo de malformación, el gineco-obstetra generalmente delega al Pediatra la dura tarea de enfrentarse a los padres del recién nacido y además se encargaba hasta hace poco tiempo de manejar los casos de "Malformaciones Congénitas".

Actualmente al recibir un niño con malformaciones el pediatra deberá tener un examen cuidadoso para determinar si puede o no integrarse un síndrome siempre contando con la ayuda de otros profesionales entre los que obligatoriamente estará el "GENETICISTA".

El papel del geneticista será de:

1.— Hacer una Historia Clínica orientándola hacia el campo genético. Esto incluirá Arbol genealógico, Dermatoglifos, Cariotipo, Cromatina X, Cromatina Y, y cualquier otro estudio que pueda ayudar a corroborar o corregir el diagnóstico hecho por el Pediatra.

2.— Identificar si existen otros miembros de la familia con la misma alteración o si existen portadores de la misma enfermedad.

3.— Hecho el diagnóstico genético determinar el riesgo de repetición en futuros embarazos y por último.

4.— CONSEJO GENETICO.

Además del geneticista deberá el pediatra contar con el auxilio de otros especialistas como el Cardiólogo, Cirujano plástico, Psiquiatra, Fisiatra, Sicólogos, etc., con quienes mantendrá amplia comunicación.

Posteriormente informará a los padres del niño el diagnóstico definitivo, señalando las características de la enfermedad, la evolución y el pronóstico del padecimiento.

BIBLIOGRAFIA

- 1.— William Nyhan, Nadia Sakati. Genetic and Malformation Syndromes in Clinical Medicine, 1 th Ed. Year Book Medical Publishers, Chicago, 1976.
- 2.— David Smith. Recognizable Patterns of Human Malformation, 2 th Ed. W. B. Saunders Company Philadelphia, London, Toronto, 1976.
- 3.— Víctor Mckusick. Mendelian Inheritance in Man, 5 th. Ed. The Jhon Hopkins University Press, Baltimore London, 1979.
- 4.— Robert Garlin. Syndrome of Head and Neck, 2 th Ed. Mcgraw-Hill Book Company N. Y., London, Toronto, 1976.
- 5.— Nelson, W. Vaughan, Mckoy T. Text Book of Pediatrics, 10 th Ed. W. B. Saunders Co. Philadelphia, 1980.