

Urgencias como puerta de entrada de síndromes genéticos no diagnosticados

Domínguez M, Aragón I, Ballesta MJ, Sánchez MJ
Hospital clínico universitario Virgen de la Arrixaca

INTRODUCCIÓN

La asistencia de pacientes en las Urgencias Pediátricas es una puerta de entrada para la detección de niños con enfermedades genéticas que pueden no haber sido diagnosticadas previamente. Es importante que el pediatra conozca estas enfermedades y esté sensibilizado en la valoración y detección de rasgos particulares y/o anomalías menores. Con este objetivo se exponen casos de pacientes afectados de enfermedades genéticas remitidos a la Sección de Genética Médica desde Urgencias, donde se sospecharon sus síndromes por primera vez.

METODOLOGÍA Y RESULTADOS



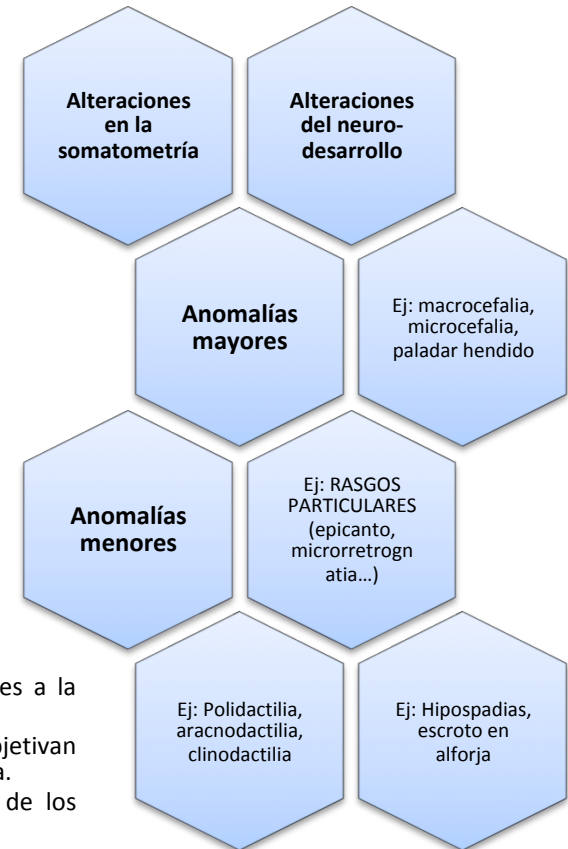
Consulta por TCE. EF: rasgos particulares, telecantus, narinas hipoplásicas. Madre hipoacusia y anomalías pigmentarias. Ambas diagnosticadas de Sd. de Waardenburg (gen PAX3, Cr 2q36).



Consulta por CVA. EF: talla baja hipertelorismo, orejas de implantación baja, manos con membrana interdigital y escroto en chal. Diagnóstico: Sd. de Aarskog (gen FGD1, Cr Xp11).



Ingresó por rechazo de la ingesta y escasa ganancia ponderal. EF: criptorquidia bilateral, orejas dismórficas de implantación baja, hipertelorismo, epicantus. Diagnóstico: Sd. de Noonan (gen PTPN11, Cr 11q24).



CONCLUSIONES

- Los pediatras de urgencias debemos tomar conciencia de la necesidad de derivar a estos pacientes a la sección correspondiente para su estudio.
- La probabilidad de estar ante un síndrome genético susceptible de diagnóstico aumenta cuando se objetivan varias anomalías congénitas mayores y/o menores, retraso psicomotor o alteración de la somatometría.
- El diagnóstico precoz de síndromes genéticos permite un adecuado seguimiento multidisciplinar de los pacientes pediátricos y el correcto asesoramiento a la familia.