

Guías Nacionales de Neonatología

Ministerio de Salud - Chile

2005

MALFORMACIONES CONGENITAS

- Las malformaciones congénitas, en los últimos años, al disminuir las infecciones y otros cuadros clínicos, han incrementado su importancia relativa en la morbilidad neonatal e infantil, en especial por la dificultad de su tratamiento, generalmente multidisciplinario y muchas veces incompleto.
- Se estima que el 3 % de los RN presentan algún tipo de malformación mayor y cerca del 13 % de tipo menor. La pesquisa obstétrica de ellas, como diagnóstico prenatal ha permitido su mejor manejo.

Categorías de Enfermedades Genéticas:

- a) **Aberraciones Cromosómicas:** de número o estructura
- b) **Alteraciones Monogénicas:** autonómicas o gonosómicas. (ambas pueden ser dominantes o recesivas).
- c) **Alteraciones Poligénicas:** herencia multifactorial
- Los agentes ambientales actúan como teratógenos (no heredables) y mutágenos (heredables).

Dificultad Diagnóstica:

- **Heterogeneidad Genética:** genocopias y fenocopias.
- **Variabilidad Clínica:** expresividad variable, penetración incompleta y pleiotropismo.
- **Edad variable de manifestaciones clínicas:** congénitas o “tardías”.

Anamnesis:

1.- Prenatal:	2.- Familiar
<ul style="list-style-type: none"> • Método anticonceptivo o de concepción • Enfermedades crónicas de la madre • Exposición materna a tóxicos • Infecciones perigestacionales • Patrón de crecimiento fetal • Movimientos fetales • Características uterina y anexos 	<ul style="list-style-type: none"> • Casos similares al diagnosticado • Edad de los padres • Etnia • Defectos en familiares o parientes • Abortos o mortinatos

Con los antecedentes familiares confeccionar un árbol genealógico, lo que ayudará a entender el tipo de herencia que presenta el caso probando (dominante, recesiva, ligada a sexo, mutación, etc.)

3.- Perinatal:	4.- Postnatal:
<ul style="list-style-type: none"> • Duración gestación • Presentación y tipo de parto • Eventos adversos • Cordón y placenta 	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatal Precoz • Neonatal tardío • Screening neonatal

Examen Físico:

- **Requisitos:** Completo, sistemático, discriminativo y objetivo (uso de tablas de medidas).
- El examen físico se orienta intencionadamente a buscar anomalías y su discriminación permite diferenciar: variante, anomalía menor y anomalía mayor.

VARIANTE: Característica inhabitual que se presenta en más del 4% de los RN de una raza, como es el caso del epicanto, hemangioma plano frontal y nugal, mancha mongólica, hidrocele testicular, tibias arqueadas, nariz en anteversión, tubérculo de Darwin, etc.

ANOMALIA MENOR: Característica morfológica infrecuente, que se encuentra en menos del 4% de los RN de una raza y sin consecuencias estéticas o médicas serias para el sujeto: sindactilia parcial, línea simia, clinodactilia, bregma amplio, telecanto, hipertelorismo, manchas de Brushfield, apéndice y foseta preauricular, rotación y e implantación baja de auricular, frenillo aberrante, bordes palatinos prominentes, hipoplasia ungueal, implantación baja pulgares, hipoplasia de labios mayores, etc.

AMOMALIAS MAYORES: Características morfológicas que comprometen salud o estética en forma moderada o seria: Cardiopatías congénitas, labio leporino, polidactilia, focomelia, mielomeningocele, ano imperforado, onfalocelo, microtia.

EVALUACION DE LOS HALLAZGOS EN RECIEN NACIDO:

- El 85% no presentan anomalías menores y la probabilidad de tener una mayor es de 1,4%.
- El 13,4 % presenta una anomalía menor y su probabilidad de tener una mayor es de 3%.
- El 1% presenta dos anomalías menores y la probabilidad de tener una mayor es de 11%.
- El 0,6% presenta tres o más anomalías menores con un riesgo de tener una o más mayores del 90%.

RECURSOS DIAGNOSTICOS:

A.- Periodo Prenatal:

- **Líquido amniótico:** alfafetoproteína, bioquímicos, cariograma y FISH.
- **Vellosidades coriales:** Cariograma y FISH.
- **Imagenología fetal:** Ultrasonografía, ecocardiografía, RNM.
- **Fetoscopía:** biopsia.
- **Muestra de sangre fetal:** análisis molecular y cariograma.

B.- Periodo Postnatal:

- **Hematológicos y bioquímicos habituales.**
- **Hematológicos y bioquímicos específicos.**
- **Radiología.**
- **Ultrasonografía, ecocardiografía.**
- **Cariograma en sangre periférica o fibroblastos.**
- **Análisis molecular ADN; FISH (Fluorescencia hibridation in situ), Test de mutilación de PCR.**
- **Interconsulta otras especialidades: Oftalmología, Neurología, etc.**

TRATAMIENTO:

- **Corrección quirúrgica, cuando proceda, de condición específica.**
- **Manejo médico: Terapias de sustitución, dietas, hormonas, etc.**
- **Rehabilitación.**
- **A futuro: Modificación del genotipo, Ingeniería genética.**

CONSEJO GENETICO:

- **Rol del Obstetra.**
- **Nacimiento (confirmación).**
- **Diagnóstico confirmado.**
- **Rol del equipo médico y colaboradores.**
- **Información a los padres :**
 - **Opciones a seguir y orientación terapéuticas.**
 - **Cronogramas e interconsultores.**
- **Evolución, pronóstico y recurrencia.**
- **Seguimiento.**

BIBLIOGRAFIA:

1. **Bianchi D. Temas de genética que se presentan en la sala de recién nacidos. En Cloherty J.: Manual de cuidados neonatales. Ed. Masson. 3° ed. 1999, 91-95.**
 2. **Bianchi D. Diagnóstico genético prenatal. En Taesch W., Ballard R. Tratado de Neonatología de Avery. 7° ed. Ed. Harcourt. 2000. 189-195.**
 3. **Bianchi D. Exploración genética del recién nacido. En Taesch W., Ballard R. Tratado de Neonatología de Avery. 7° ed. Ed. Harcourt. 2000. 196-199.**
-