

# La participación del médico genetista en la consulta pediátrica

María Antonieta de Jesús Araujo-Solís,<sup>a</sup> Juan Carlos Huicochea-Montiel,<sup>a</sup> Felipe Vázquez-Estupiñán<sup>b</sup>

## The role of the medical geneticist in the pediatric consultation

The work of the medical geneticist is, from the clinical point of view, scarcely known. His healthcare-related activity requires close collaboration with specialists in different fields; hence, it is vital for the physician directly in charge of the patient to have at hand some useful recommendations in order to make care provided by the multidisciplinary team efficient and timely. The purpose of this paper is to outline some of the professional features of medical genetics specialists and to describe, in general terms, the work in clinical genetics, as well as to inform first contact clinicians – especially pediatricians – about the clinical and imaging studies they should order for patients with the most common congenital conditions before referring them for diagnostic or genetic counseling. It is important to point out that the communication process between the treating clinician and his/her patients (which in pediatric patients is with the family) is essential not only with regard to the reason for referral to the medical genetics department, but also for the family to be able to obtain information prior to the appointment, so that time and quality of care are improved once the genetics consultation takes place. Finally, this manuscript outlines the requirements for the communication between specialists, in order for them to promote and provide knowledge on medical genetics at all levels of care, for the benefit of patients.

### Keywords

Genetic counseling  
Congenital abnormalities

### Palabras clave

Asesoramiento genético  
Anomalías congénitas

El trabajo del médico genetista en México, como en otros países, por lo general se lleva a cabo en centros hospitalarios académicos, donde su labor como docente abarca parte de su tiempo.<sup>1</sup> Es conocido que la investigación es otra actividad en la que participa, dado que numerosos genetistas mexicanos son conocidos internacionalmente por sus aportaciones al conocimiento científico. Sin embargo, es necesario aclarar que numerosas actividades de estos profesionales están directamente relacionadas con la atención de familias con problemas de retraso mental, malformaciones congénitas y otros padecimientos genéticos, es decir, tienen pacientes a su cargo, participan con otros especialistas en la atención de padecimientos congénitos y se les requiere en interconsultas de casos con alta complejidad diagnóstica. De hecho, la preparación académica del médico genetista está encaminada a alcanzar las competencias que Epstein describió en 2006:<sup>2</sup>

- Diagnosticar y manejar trastornos genéticos.
- Proporcionar asesoramiento al paciente y a su familia.
- Utilizar su conocimiento sobre la heterogeneidad, variabilidad e historia natural de los trastornos genéticos, para el cuidado del paciente y tomar decisiones.
- Dilucidar e interpretar la historia médica del individuo y de su familia.
- Interpretar la información de pruebas especializadas de genética clínica.
- Explicar las causas, la historia natural y la evaluación del riesgo de los trastornos genéticos.
- Interactuar con otros profesionales al atender a los pacientes con trastornos con componente genético.

Con esto se pone de manifiesto la labor asistencial de este especialista, que por fortuna cada vez tiene más difusión y genera mayor conciencia acerca de su participación en el proceso de la atención médica.

## Principales motivos de consulta

Con frecuencia, el motivo de la consulta con el genetista es la necesidad de la familia o del médico del primer contacto de conocer o confirmar el diagnóstico de un paciente pediátrico con malformaciones congénitas únicas o múltiples. En otras ocasiones, el

<sup>a</sup>Departamento Clínico de Genética Médica, Hospital de Pediatría

<sup>b</sup>Departamento de Psiquiatría, Hospital de Especialidades

Centro Médico Nacional Siglo XXI, Instituto Mexicano del Seguro Social, Distrito Federal, México

Comunicación con: María Antonieta de Jesús Araujo-Solís  
Correo electrónico: antonieta.araujo@imss.gob.mx

El trabajo del médico genetista desde el punto de vista clínico es poco conocido. Su labor asistencial requiere la colaboración estrecha entre especialistas de diferentes ramas, por ello es vital que el médico directamente encargado del paciente tenga a la mano algunas recomendaciones para hacer eficiente y oportuna la atención del equipo multidisciplinario. La presente comunicación tiene como objetivo dar a conocer algunas características profesionales del médico genetista y describir a grandes rasgos su trabajo en el área clínica, además de informar a los médicos de primer contacto —en especial a los pediatras— de los estudios clínicos y de gabinete que deben solicitarse en los pacientes con los padeci-

mientos congénitos más comunes, antes de enviarlos a diagnóstico o asesoramiento genético. Es importante destacar que el proceso de comunicación entre el médico tratante y la familia (en el caso de los pacientes pediátricos) es imprescindible no solo respecto al motivo del envío al servicio de genética médica, sino también para que la familia obtenga información previa a la cita y se mejore el tiempo y la calidad de la atención una vez en la consulta de genética. Por último, en este documento se plantean las necesidades de comunicación entre los especialistas, para que promuevan y aporten conocimientos en genética médica en todos los niveles de atención, en beneficio de los pacientes.

## Resumen

paciente tiene retraso en el desarrollo psicomotor o padece retraso mental y no se ha establecido la causa. Sin importar el motivo de consulta, todo inicia con la historia familiar, la elaboración del árbol genealógico, la historia médica del caso índice y de sus familiares en al menos tres generaciones.

En ocasiones, el paciente afectado por un problema congénito o su familia desea conocer la probabilidad que sus futuros descendientes tienen de padecer una enfermedad hereditaria. Otras veces, una persona asintomática acude con el especialista para saber cuál es la probabilidad de que padezca una enfermedad cuyos síntomas pueden aparecer conforme avanza la edad.

Con el objetivo es orientar al médico del primer contacto y guiar al médico en formación, Pletcher *et al.*<sup>3</sup> propusieron una lista de indicaciones para referir al paciente con el médico genetista.<sup>3</sup>

Las situaciones anteriores, y otras que no se mencionan, ocupan una proporción de los casos atendidos y registrados para el informe epidemiológico hospitalario, que ameritan un análisis aparte dada la relevancia de conocer la frecuencia y complejidad de los problemas atendidos por el médico genetista.

Por la importancia de mantener una buena calidad en la atención, en las instituciones del sector salud se han elaborado métodos específicos de trabajo, manuales de atención y otros instrumentos que describen el tipo de actividades, acciones y responsables de las mismas, con el fin de que sirvan como base en el desempeño del personal. Por esta razón, a continuación se describe lo que sucede cuando el paciente llega a la consulta de genética, particularmente el paciente pediátrico.

## Consulta de primera vez

Durante la consulta inicial para estudio del problema de un individuo sin diagnóstico o con un diagnóstico de sospecha, el médico genetista recibe al paciente y a su familia junto con el resto del equipo presente en ese momento. Pregunta a los padres o al familiar sobre el

motivo por el cual se originó la visita. Indaga acerca de las expectativas que se han generado respecto a la logística de la consulta y el propósito de la valoración.

Es importante resaltar que con frecuencia el paciente y su familia no conocen el motivo de la consulta. También a menudo existe confusión con el tratamiento que se desea obtener (resultados del cuestionario de expectativas de los padres aplicado en el Departamento Clínico de Genética, Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional Siglo XXI. Datos no publicados). También es común que el médico del primer nivel no haya proporcionado suficiente información al respecto.

El médico a cargo del caso informa a la familia sobre los pasos y objetivos de la consulta, analiza el expediente o el resumen enviado para conocer la propuesta diagnóstica del médico tratante, elabora la historia clínica genética y el árbol genealógico.

Durante el interrogatorio se apoya en el personal auxiliar, quien solicita autorización al progenitor o familiar presente para efectuar mediciones de los segmentos corporales y de diferentes estructuras y partes del cuerpo del paciente que se necesite conocer de acuerdo con el problema en estudio. A todos los pacientes pediátricos hasta los 16 años 11 meses se les toma el perímetro cefálico, los signos vitales y la somatometría habitual. Se obtienen los percentiles y se calculan las desviaciones estándar para realizar una valoración auxológica y conjuntarla con los hallazgos de la exploración física. Cuando se amerita, se procede a identificar otros posibles afectados en la familia mediante métodos clínicos.

En ocasiones, la interpretación desde la perspectiva de la *gestalt*, la memoria y la experiencia del médico pueden ayudar a establecer un posible diagnóstico que quedará por confirmar. Sin embargo, a veces es necesario apoyarse en una investigación bibliográfica para hacer una propuesta. Entonces, desde la primera visita, el médico genetista informa y consensúa con el familiar sobre los siguientes pasos en la atención y los estudios necesarios para sustentar una entidad nosológica de acuerdo con la probabilidad diagnóstica, los

diagnósticos diferenciales y el tratamiento que será necesario instaurar. Solicita los estudios y, si fuera necesario, el consentimiento para obtener registros iconográficos del fenotipo del paciente. Formula la solicitud para las interconsultas que se requieran para la valoración y el tratamiento del paciente.<sup>4</sup>

### Consultas subsecuentes

En las visitas posteriores, con los resultados de la opinión de otros especialistas consultados y de los estudios de laboratorio y gabinete, se decide cuál de los diagnósticos propuestos es más probable. Para formular un diagnóstico certero se solicitan pruebas de biología o citogenética molecular confirmatorias.

En particular, el cariotipo con técnica habitual continúa siendo la principal prueba diagnóstica. Sin embargo, no todos los problemas son de origen citogenético sino que algunos se originan por mutación en cierto gen, microduplicaciones o microdeleciones y otras anomalías no visibles mediante el cariotipo convencional. Su presencia se confirma mediante técnicas de biología molecular que necesitan insumos no considerados en los cuadros básicos. Numerosos pacientes con dismorfias faciales, retraso mental o malformaciones congénitas que son atendidos en los servicios de genética pueden quedar sin diagnóstico de certeza por falta de estos recursos. En contraste, en otros países el número de estos casos ha disminuido conforme los estudios moleculares se han hecho accesibles.

En todos los casos se informa a la familia de las posibilidades para llegar a una conclusión o del riesgo de recurrencia específico para la futura descendencia. Como la mayor parte de los pacientes continúa con visitas periódicas, al menos cada dos años, es posible ofrecer el recurso diagnóstico una vez que esté disponible.<sup>4</sup>

Al regresar a su médico de primer contacto, la familia o el paciente lleva un resumen que incluye el diagnóstico, la información sobre el modelo de herencia, la historia natural del padecimiento y sugerencias para seguir una adecuada vigilancia de la salud. En general, el pediatra es quien inicia y da continuidad al trabajo del genetista, pero cualquier especialista que haya solicitado la valoración recorre el mismo camino. Por esta razón, es importante señalar algunos aspectos que mejoran la calidad de la atención, el trabajo del equipo de salud y el vínculo entre las unidades de atención.

### Padecimientos que requieren atención en genética médica<sup>5</sup>

- Síndromes cromosómicos numéricos: de Down, Edwards, Patau, Wolf-Hirschhorn, *cri du chat*, etcétera.

- Craneosinostosis sindrómica (relacionada con otras anomalías como otras malformaciones congénitas o retraso mental).
- Malformaciones congénitas múltiples.
- Distrofias musculares.
- Trastorno del crecimiento de origen genético.
- Retraso psicomotor y retraso mental idiopáticos.
- Enfermedades lisosomales.
- Trastornos hematológicos hereditarios.
- Enfermedades del tejido conectivo.
- Genodermatosis y facomatosis.
- Otras enfermedades hereditarias.

### Información útil para el médico genetista

- Motivo del envío: diagnóstico, seguimiento (si el paciente ya fue visto por genética, tiene asesoramiento genético y necesita continuarlo), asesoramiento genético (si ya se llegó a la certeza diagnóstica, pero todavía no se aborda la historia natural del padecimiento o el riesgo de recurrencia).
- Somatometría: perímetro cefálico, peso y talla con percentiles y desviación estándar.
- Antecedentes de otros familiares afectados y el grado de parentesco.
- Descripción de las anomalías morfológicas observadas en el paciente y en su o sus familiares.
- Interpretación de los estudios previos.
- Notas de otras valoraciones.

### Información al paciente antes de acudir a consulta genética

El paciente o su familia debe ser informado de la razón para su envío y de la necesidad de acudir a la cita con:

- Fotografías del paciente a diferentes edades, así como de los familiares posiblemente afectados.
- Notas de valoración por otros especialistas.
- Notas de alta de hospitalizaciones previas.
- Interpretación de los estudios de imagen.
- Radiografías y otros estudios de gabinete realizados con anterioridad.
- Estudios de laboratorio realizados con anterioridad.

### Requisitos en padecimientos específicos

#### Síndrome de Down<sup>6</sup>

- Valoración por cardiología pediátrica.
- Biometría hemática completa y pruebas de función tiroidea.

- Potenciales evocados auditivos de tallo cerebral y potenciales evocados visuales.
- Pruebas de función tiroidea, audiometría o potenciales evocados auditivos de tallo cerebral.

### Síndrome de Marfán<sup>7</sup>

- Radiografía anteroposterior y lateral de columna vertebral completa.
- Valoraciones por cardiopediatría y oftalmopediatría.

### Talla baja por sospecha de displasia ósea<sup>8</sup>

- Establecer el tipo de talla baja: proporcionada o desproporcionada, con cifras de medidas de segmentos corporales, velocidad del crecimiento, talla diana familiar y percentil de la talla de los padres.
- Radiografías simples anteroposterior y lateral de cráneo y columna vertebral completa, anteroposterior de pelvis, huesos largos y mano, y edad ósea radiológica.
- Estudios de laboratorio: biometría hemática, examen general de orina, pruebas de función renal, química sanguínea con electrolitos séricos, fosfatasa alcalina y deshidrogenasa láctica.

### Facomatosis

- Valoración por dermatología y oftalmopediatría.

### Enfermedad lisosomal

- Ultrasonografías abdominal y renal.
- Radiografías de cráneo y columna completa en proyección anteroposterior y lateral; de huesos largos y pelvis en proyección anteroposterior; comparativa de manos en proyección anteroposterior.
- Valoración por oftalmopediatría.

### Síndrome de Turner<sup>9</sup>

- Valoración por cardiología pediátrica.
- Ultrasonidos renal y pélvico y edad ósea radiológica.

### Conclusiones

Es evidente que el diagnóstico en la genética clínica representa un reto para todos los clínicos inmersos en esta área. Los descubrimientos a partir de la investigación biomédica se están aplicando paulatinamente en la clínica, sin embargo, este proceso de integración no siempre resulta fácil, por lo que la participación del médico clínico desde el primer nivel de atención continúa teniendo una importancia fundamental.

La colaboración entre pediatras y genetistas ha permitido ampliar los servicios y la oportunidad diagnóstica y terapéutica a los pacientes con enfermedades hereditarias y anomalías congénitas. Proporcionar los elementos aquí señalados permitirá hacer más eficiente la interconsulta con el especialista en genética y mejorar el tiempo de consulta.

Es importante recordar que para mejorar la calidad del asesoramiento genético es necesario disponer de las pruebas de biología y citogenética molecular necesarias para formular un diagnóstico, así como insumos de laboratorio actualizados, equipo moderno y suficiente personal dedicado a llevar a cabo esta labor.

En el horizonte de los padecimientos genéticos gradualmente emergen nuevas opciones terapéuticas, cuya aplicación exitosa requiere la vinculación robusta mediante la comunicación entre los diferentes niveles de atención. La mejor manera de iniciarla es compartir información que sea de utilidad a quienes proporcionan la atención médica y, en particular, a los pacientes.

---

**Declaración de conflicto de interés:** los autores han completado y enviado la forma traducida al español de la declaración de conflictos potenciales de interés del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, y no fue reportado alguno en relación con este artículo.

---

### Referencias

1. Epstein CJ. Medical genetics in the 21st century. *Genet Med*. 2005;7(6):375-9.
2. Epstein CJ. Medical genetics and genomic medicine of the 21st century. *Am J Hum Genet*. 2005;79:434-38.
3. Pletcher BA, Toriello HV, Noblin SJ, Seaver LH, Driscoll DA, Bennet RL, et al. Indications for genetic referral: A guide for healthcare providers. *Genet Med*. 2007;9(6):385-9.
4. Haan EA. The clinical geneticist and the "new genetics". *Med J Aust*. 2003;178(9):458-62.
5. Proyecto de Norma Oficial Mexicana PROY-NOM-034-SSA2-2010, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento. Diario Oficial de la Federación del 18/10/2012. Texto libre en [http://dof.gob.mx/nota\\_detalle.php?codigo=5273592&fecha=18/10/2012](http://dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5273592&fecha=18/10/2012)
6. Bull MJ; The Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2011;128(2):393-406.
7. Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, Callewaert BL, De Backer J, Devereux RB, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet*. 2010; 47(7):476-85.
8. Consejo de Salubridad General. Guía de práctica clínica. Abordaje diagnóstico y seguimiento del paciente pediátrico con talla baja. México: Cenetec; 2011.
9. Consejo de Salubridad General. Guía de práctica clínica. Diagnóstico, tratamiento y cuidado de la salud en niñas y mujeres con síndrome de Turner. México: Cenetec; 2012.