



## El valor del reporte de casos clínicos de aspectos genéticos

Alan Cárdenas-Conejo<sup>1,\*</sup>

<sup>1</sup> Médico Especialista en Genética adscrito al Departamento Clínico de Genética Médica. UMAE, Hospital de Pediatría "Dr. Silvestre Frenk Freund", Centro Médico Nacional Siglo XXI, Instituto Mexicano del Seguro Social, México.

Sir William Osler, brillante médico canadiense y profesor fundador del *Johns Hopkins Hospital*, fue el creador del primer programa de residencias médicas y acostumbraba expresar a los futuros médicos: "Siempre anote y registre lo inusual, y no olvide almacenar y comparar sus observaciones". Asimismo, les recomendaba: "publique notas breves sobre lo que es llamativo o nuevo, ya que tales comunicaciones son siempre de valor". En síntesis, Osler enseñaba el acto de observar, recopilar, clasificar y publicar.<sup>1</sup>

El reporte de caso —definido como la documentación descriptiva y detallada de una observación clínica, única o múltiple, en la literatura científica— pareciera que ha perdido brillo con el advenimiento de la medicina basada en evidencias y con la "fiebre" del factor de impacto de una revista. Sin embargo, siempre se ha reconocido su utilidad, no solamente por el descubrimiento de nuevas entidades nosológicas, la descripción de manifestaciones clínicas inusuales de una condición específica o el informe de reacciones farmacológicas adversas, sino también por su importancia en la generación de hipótesis basadas en observaciones, a fin de realizar nuevos estudios de investigación.

Otro argumento sólido a favor de la publicación de casos clínicos es su alto valor educativo entre estudiantes de medicina, residentes y profesionales de la salud, dado que pueden potenciar la capacidad de facilitar el diagnóstico de enfermedades muy poco frecuentes (quizá subdiagnosticadas por la misma carencia de

reportes) y clarificar aspectos etiológicos de un padecimiento definido.<sup>2,3</sup>

Desde mi punto de vista, la *Revista Mexicana de Pediatría*, con la publicación frecuente de casos clínicos relacionados con alguna anomalía morfológica congénita o enfermedad de origen genético en específico, nos muestra su genuino interés de generalizar el conocimiento médico en México y Latinoamérica en esta área en particular. Lo expreso así porque al continuar la publicación de este tipo de casos clínicos, se impregna en la mente de los médicos la necesidad de comprender las bases del funcionamiento del cuerpo humano a través de los genes que recibimos de nuestros padres y, cómo su interacción con el entorno en el que habitamos, nos predispone al desarrollo de alguna condición patológica.

En la medicina que se ha enseñado y practicado a lo largo de los años en nuestras universidades y hospitales, estamos acostumbrados a escuchar el nombre de una bacteria y asociarlo con una enfermedad específica, para después asignar un tratamiento antibiótico de última generación, capaz de erradicar hasta la última colonia de dicho microorganismo. De esta misma forma, con la publicación (y, por supuesto, la lectura) de casos clínicos que tienen en común la genética, se busca que al escuchar o leer el nombre de un gen específico, el lector sea capaz de relacionar al producto funcional para el que codifica y establecer si una variante patogénica (antes conocida como *mutación*) puede explicar una enfermedad o síndrome en particular. Se debe recordar que una gran proporción de condiciones llamadas "idiopáticas" a lo largo de la historia, realmente no lo fueron al descubrir que la causa era alguna anomalía genética.

La publicación de casos clínicos relacionados con la genética tiene también como propósito lograr la fami-

\* Correspondencia: ACC, alancardenascconejo@hotmail.com

Conflicto de intereses: El autor declara que no tiene.

Citar como: Cárdenas-Conejo A. El valor del reporte de casos clínicos de aspectos genéticos. *Rev Mex Pediatr* 2018; 85(1):3-4. [The value of clinical case reports of genetic aspects]

liarización de conceptos y hacer cotidiano el ejercicio de vincular las consecuencias fenotípicas de un paciente con alguna alteración monogénica, cromosómica (numérica o estructural)<sup>4</sup> o bien, multifactorial. De esta forma, el especialista en pediatría puede comprender con profundidad el impacto que tiene el padecimiento sobre la funcionalidad del niño y su calidad de vida. Además, este conocimiento le permite colaborar de una forma práctica y sencilla con el médico genetista en la búsqueda del origen de cada entidad nosológica, con las herramientas clínicas y moleculares disponibles hasta el momento. Así, cuando se enfrente con un paciente cuya enfermedad tenga una causa genética, logrará otorgar a él/ella y a su familia asesoramiento genético integral.<sup>5</sup>

Para concluir este editorial de opinión, me gustaría expresar que, producto de la generalización del conocimiento médico en genética, a través de la escritura y publicación de los reportes de casos, deseamos motivar a nuestros lectores a afrontar nuevos retos. Dichos retos consisten en aplicar lo aprendido en la lectura del reporte de caso en la práctica diaria; para lo cual se invita a que ante cada paciente con alguna anomalía morfológica congénita,<sup>6</sup> el lector sea, primero, capaz de establecer una correcta categorización de la misma. Es decir, deberá hacer un ejercicio para definir si se trata de una malformación, deformación, disrupción o displasia, además de determinar si esta condición coadyuva para establecer un síndrome, secuencia o asociación. La segunda parte del reto es que al enfrentarse con cada niño o niña con alguna malformación congénita o trastorno del neurodesarrollo, siempre se

pregunte si dicha condición tiene forma de presentación aislada o es parte de un síndrome, y a su vez, considere el posible origen monogénico, cromosómico o multifactorial.

Lograr la sistematización de este ejercicio clínico mediante la práctica diaria, tomando como base el conocimiento generado y transmitido a través de los reportes de casos, representa un pequeño avance en la universalidad del conocimiento médico, principalmente en la pediatría, donde pretendemos entregar amor y ciencia al servicio de la niñez, lema de la Sociedad Mexicana de Pediatría.<sup>7</sup>

## REFERENCIAS

1. Young P, Finn BC, Bruetman JE, Emery JD, Buzzi A. William Osler (1849-1919): the man and his descriptions. *Rev Med Chil.* 2012; 140(9): 1218-1227.
2. Florek AG, Dellavalle RP. Case reports in medical education: a platform for training medical students, residents, and fellows in scientific writing and critical thinking. *J Med Case Rep.* 2016; 10: 86.
3. Packer CD, Katz RB, Iacopetti CL, Krimmel JD, Singh MK. A case suspended in time: the educational value of case reports. *Acad Med.* 2017; 92(2): 152-156.
4. Esparza-García E, Cárdenas-Conejo A, Huicochea-Montiel JC, Araujo-Solis MA. Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico. *Rev Mex Pediatr.* 2017; 84(1): 30-39.
5. Huicochea-Montiel JC, Cárdenas-Conejo A, Cervantes-Díaz MT, Araujo-Solis MA. Insights about uncertainty in genetic counseling. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.* 2015; 53 Suppl 3: S230-S235.
6. Hennekam RC, Biesecker LG, Allanson JE, Hall JG, Opitz JM, Temple IK et al. Elements of morphology: general terms for congenital anomalies. *Am J Med Genet A.* 2013; 161A(11): 2726-2733.
7. Correa-Flores MA. Amor y ciencia al servicio de la niñez. *Rev Mex Pediatr.* 2016; 83(1): 3-4.