

## Fenotipo peculiar. ¿Qué hacemos?

**Dra. Blanca Gener.**

**Genética Clínica. Servicio de Genética. Hospital Universitario Cruces**

### PRIMERA PARTE

*Introducción. Relación entre la Pediatría y la Dismorfología. Ámbitos de actuación e indicaciones de derivación a los Servicios de Genética. El papel del Genetista Clínico en el abordaje de un paciente con fenotipo peculiar.*

Frecuentemente se utiliza la expresión “este paciente tiene un **fenotipo peculiar**” para referirnos a que tiene **rasgos dismórficos**. Es decir, que presenta rasgos morfológicos poco frecuentes que generalmente no se encuentran en niños de su misma edad y grupo étnico. Los rasgos dismórficos, generalmente de por sí no suponen un problema médico, pero su reconocimiento puede servir como indicador de una **morfogénesis globalmente alterada**. El reconocimiento de los rasgos dismórficos permite el diagnóstico clínico de **síndromes conocidos o nuevos** y consecuentemente la **identificación de su base genética** y mecanismos moleculares causantes. Por lo tanto, la exploración meticulosa del fenotipo, interpretada en el contexto familiar y de otros problemas asociados que puede presentar el paciente, nos adentra en el mundo de la Dismorfología o en el reconocimiento y estudio de defectos congénitos y síndromes. Este término lo usó por primera vez el profesor David W. Smith (1926-1981) para describir patrones de defectos derivados de una embriogénesis alterada (*Smith. Recognizable Patterns of Human Malformation. Kenneth L. Jones*).

Si tenemos en cuenta que la **Pediatría** es una especialidad intensamente ligada al diagnóstico y tratamiento de los defectos o anomalías congénitas, y al reconocimiento de patrones de desarrollo alterados, se comprende el hecho de que grandes dismorfólogos y genetistas clínicos hayan partido de dicha especialidad.

Por otro lado, y de forma resumida, los pacientes que se derivan a un Servicio de Genética son: Aquellos que están afectados, o en riesgo de padecer y/o transmitir una enfermedad o predisposición genéticas y/o anomalía congénita (y entre ellas se podría incluir “el fenotipo peculiar”). Es importante tener en cuenta que la unidad de atención de los **Servicios de Genética** es la familia. De ahí que los Servicios de Genética tienen fundamentalmente 3 competencias: 1) el **diagnóstico** precoz y preciso, ya sea contribuyendo a establecer un diagnóstico clínico genético o confirmarlo mediante técnicas citogenéticas (estudio de cromosomas) o moleculares (estudio de ADN); 2) ofrecer un adecuado **asesoramiento**

**genético** y 3) contribuir en el **seguimiento** longitudinal del paciente conjuntamente con otros especialistas y, sobre todo, con Atención Primaria. El genetista clínico, lejos de sustituir al especialista, intenta ofrecer una visión complementaria.

Esquemáticamente la **estructura de la consulta** del genetista clínico ante un paciente referido por fenotipo peculiar es la siguiente:

- 1-Introducción: Se intenta explicar el por qué el Pediatra de Atención Primaria u otro especialista han referido al paciente y se pregunta a la familia qué esperan de la consulta.
- 2- Observación: simultáneamente se dedica tiempo a observar la interacción del niño, su lenguaje y otros aspectos generales mientras se entrevista a la familia.
- 3- Realización de un **árbol genealógico**: es imprescindible y se recogen como mínimo 3 generaciones.
- 4- Historia prenatal.
- 5- Historia neonatal: datos antropométricos al nacer, dificultades de alimentación, crecimiento
- 6- Desarrollo psicomotor hasta la fecha de la consulta. Audición, Visión y Epilepsia. Otros problemas.
- 7- Fenotipo conductual: problemas de conducta
- 8- Realización de un **examen físico** completo meticuloso.
- 9- Si es posible, documentación fotográfica. Su finalidad es re-evaluar primeras impresiones diagnósticas, así como la evolución de los rasgos dismórficos.
- 10-**Impresión diagnóstica. Indicación de estudios complementarios. Seguimiento multidisciplinar.**

## SEGUNDA PARTE

*Exposición y desarrollo de **casos clínicos**. Discusión y preguntas.*

1. Síndrome Alcohólico Fetal.
2. Síndrome de Kabuki.
3. Síndrome de microdelección 22q11.2. Variabilidad clínica.
4. Síndrome de Smith-Magenis. Importancia del fenotipo conductual.
5. Síndrome de Rubinstein-Taybi. Heterogeneidad genética.
6. Síndrome Urofacial. Descubrimiento de la base molecular.
7. Angiomas planos familiares.
8. Síndrome tricornofalángico.
9. Fisura palatina sindrómica. Descripción de una familia con mutaciones atípicas en el gen *p63*.
10. Síndrome de Miller.
11. Disostosis Mandibulofacial con Microcefalia. Descripción clínica de un nuevo síndrome reconocible y posterior identificación de sus bases moleculares