

Consejo genético en Cardiopatías Congénitas Infantiles

Dr. Manuel A. Rodríguez Lanza

Definición:

Proceso de comunicación que se ocupa que problemas humanos relacionados con la aparición o el riesgo de que ocurra un trastorno genético en la familia.

Incluye un intento por parte de una o más personas expertas y preparadas para auxiliar al individuo o a su familia en:

- Entender la información.
- Identificaron la forma en que la herencia contribuye.
- Entender las alternativas para enfrentar el riesgo.
- Escoger las medidas adecuadas.
- Hacer el mejor ajuste posible a la enfermedad.

El consejo genético apropiado **depende de:**

- Diagnóstico exacto.
- Aplicación precisa de genética humana y estadística.

El consejo óptimo **requiere:**

- Entendimiento de la anatomía, manejo y consecuencia del defecto particular.
- Identificación de anomalías y síndromes asociados.
- Averiguar sobre otros miembros de la familia afectada.
- Opciones para el diagnóstico de natal.

Fases:

- Preparación y reunión de datos pertinentes.
- Evaluar evaluación.
- Diagnóstico.

Aspectos:

- Valorar preocupaciones, dudas, nivel de conocimiento y comprensión.
- Informar sobre la evolución natural de la enfermedad.
- Comentar sobre la causalidad.
- Posibilidades de aparición en otros miembros de la familia.
- Opciones para la reproducción.
- Vigilancia.

¿Quiénes deben recibirla?

Criterios:

- El defecto es sintomático.
- El defecto es congénito de tipo familiar.
- Dudas respecto a la causa, patogenia o riesgo de recurrencia.

En las cardiopatías congénitas:

Consejo a los padres.

Consejo a los pacientes adolescentes o adultos jóvenes.

Si el padre es el afectado: riesgo bajo 1,4%

Si la madre es la portadora de la cardiopatía: riesgo alto 16,1%

Mayor incidencia en madres con lesiones obstructivas del corazón izquierdo.

ETIOLOGIA DE LAS CARDIOPATIAS CONGENITAS

Factores primariamente genéticos:

- Gen Mutante:
 - Autosómico dominante, riesgo de recurrencia 60%.
P.Ej.: Síndrome de Marfán, Síndrome de Holt-Oran, Algunos casos de Síndrome de Noonan.
 - Autosómico recesivo, riesgo de recurrencia 26%.
- Genes ligados al cromosoma X.
- Anormalidades cromosómicas:
 - Ocurren en aproximadamente 5% de todos los niños con cardiopatías congénitas.

Ambiente:

Riesgos ambientales implicados en cardiopatías congénitas son:

Alcohol, Anfetaminas, Talidomida, Infecciones como Rubéola.

Condiciones maternas como:

Diabetes mellitus, Lupus(?), Litio, Fenilcetonuria, Anticonvulsivantes, Hormonas sexuales.

La producción de una anomalía por un teratógeno requiere:

Predisposición genética al mal desarrollo.

Predisposición genética a la reacción adversa.

Exposición al teratógeno en un período vulnerable del desarrollo embriológico.

Período de exposición al teratógeno.

Herencia Multifactorial:

Este concepto implica una predisposición genética debida a la acción de múltiples genes, y no a un simple locus, activado solamente por un ambiente adverso en algún tiempo durante la organogénesis.

