



PROPOSITUS

Hoja informativa del ECEMC

Edita: **Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas**

Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III.
Madrid.

Nº 14

Octubre 2002

¿A QUÉ NIÑOS RECIÉN NACIDOS SE LES DEBE HACER UN ESTUDIO CROMOSÓMICO Y DE QUÉ TIPO?

Autor: **M^a Luisa Martínez-Frías**, Directora del CIAC, Instituto de Salud Carlos III, y del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Profa. del Dpto. de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad Complutense. Madrid

¿A qué recién nacidos?

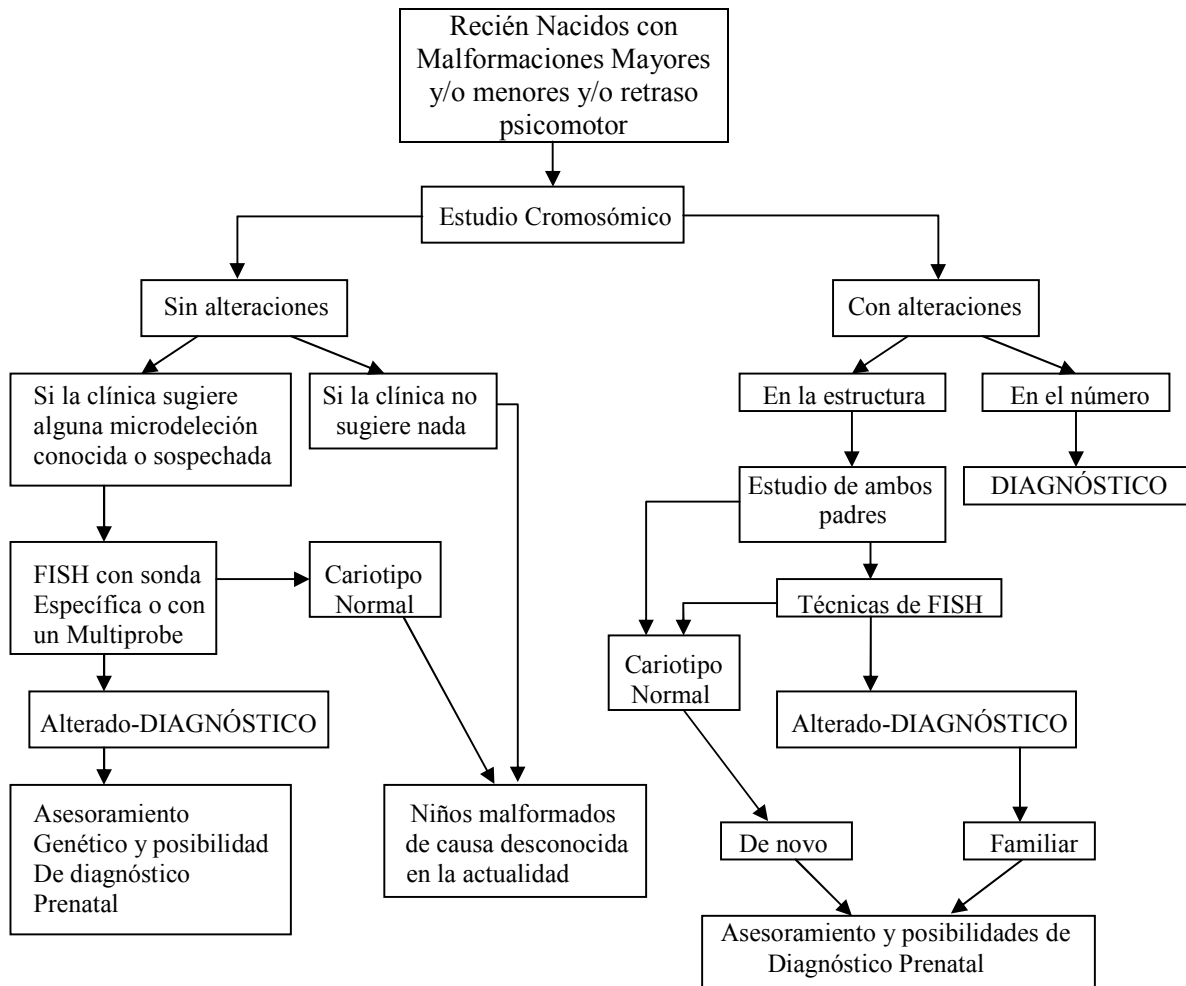
La respuesta a esta pregunta es que a todo niño que presente **malformaciones congénitas** mayores y/o menores, tenga un diagnóstico de síndrome no cromosómico o no tenga diagnóstico, se le debe hacer un estudio cromosómico utilizando las técnicas que hoy día están disponibles. Esta afirmación se basa en las razones siguientes.

- Las anomalías cromosómicas, tanto del número como de la estructura, constituyen la primera causa conocida de las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal.
- Con las técnicas de estudio actuales de cromosomas de alta resolución (550-850 bandas), y de FISH (siglas en inglés de hibridación in situ con fluorescencia), se detectan alteraciones cromosómicas crípticas, incluyendo las de las zonas subteloméricas de todos los cromosomas que pueden analizarse en un solo portaobjetos (Multiprobe-T). La identificación de estas alteraciones muy pequeñas de los cromosomas permite establecer el diagnóstico del niño, así como los riesgos de repetición familiar y las posibilidades de diagnóstico prenatal. Estas posibilidades no son tan eficaces utilizando sólo las técnicas de bandas clásicas (con menos de 550 bandas).

¿Por qué también a los niños que tienen un diagnóstico de síndrome?

- Es importante realizar un estudio cromosómico a los niños con anomalías congénitas en los que se ha diagnosticado un síndrome mendeliano o un síndrome clínico bien definido pero de causa desconocida, porque, en ocasiones, pueden tener alguna alteración cromosómica. En este caso esa alteración puede indicar el lugar en el que se encuentra el gen causante del síndrome.

Además, un aspecto que se debe tener muy claro, es que no existe especificidad clínica para los diferentes tipos de alteraciones cromosómicas, excepto para la trisomía 21 o síndrome de Down. Por tanto, cualquier niño con malformaciones congénitas (incluyendo aquellos con una malformación y CIR), es candidato a tener una alteración cromosómica más o menos pequeña. Hoy día disponemos de muchas opciones para su identificación. En el laboratorio de Citogenética del ECEMC seguimos la siguiente pauta.



Según se observa en el esquema, no se puede hacer un estudio citogenético adecuado, si no se dispone de información clara sobre los aspectos clínicos y familiares del paciente, ya que esos aspectos permiten definir la pauta a seguir. Por otra parte, esto indica también que no se puede solicitar un cariotipo pidiendo una prueba de FISH concreta, a menos que se demuestren claramente las evidencias para ello, pasando por una clara documentación clínica del paciente.

Hoy día, no hacer, al menos, un cariotipo de alta resolución (550-850 bandas) a todo niño malformado, sea vivo o que muera en el periodo perinatal, carece de justificación. Sin ese estudio, no se podría realizar un diagnóstico de certeza, y no se podrá establecer claramente el pronóstico y el asesoramiento genético correcto a la familia.

Estamos tratando que el CIAC sea un centro de referencia para este tipo de estudios de alta resolución y aplicando las sondas de citogenética molecular que sean posibles. Espero y deseo que podamos conseguirlo para bien de todos los niños afectados y sus familias.