

SIGNOS CLÍNICOS DE ALARMA

Dr. L. Paisán Grisolia

Jefe de Sección de Neonatología.

Hospital Donostia. Donostia

Aproximadamente un 2% de los RN (recién nacidos) presentan un defecto congénito o síndrome malformativo evidente al nacer.

Los objetivos de la asistencia precoz a los padres de un RN con malformaciones congénitas son: **Conseguir la aceptación del niño, la comprensión de los problemas de éste, suministrar apoyo emocional a la familia, establecer un marco adecuado para la toma de decisiones y ayudar a los padres en el proceso de readaptación familiar y en la planificación del futuro. Por tanto, la asistencia precoz de la familia es un componente natural del cuidado integral del niño, que tiene gran trascendencia sobre la forma y manera en que los padres vivirán y superarán el choque emocional, sobre la actitud posterior de los padres con respecto a su hijo y sobre la integración de éste en la familia.**

Las respuestas emocionales que presentan los padres son: Conmoción, Negación, Sentimientos de culpa, Ira y Hostilidad, Depresión, Equilibrio y Reorganización.

Actualmente, se preconiza la información precoz una vez reconocido el problema y/o establecido el diagnóstico en base a: 1) los padres, salvo escasas excepciones prefieren conocer lo más pronto posible la naturaleza del problema. 2) la información precoz parece ofrecer beneficios en los ajustes emocionales de los padres. 3) cumple con la doctrina del consentimiento informado y participa en los principios de la bioética en Pediatría.

En ocasiones, las malformaciones son obvias para los padres en el mismo paritorio (focomelia, onfalocele, labio leporino etc). En esta situación estamos obligados a prestar el máximo apoyo emocional a la madre en las horas siguientes al parto, lo cual exige no esperar pasivamente a que ésta se ponga en contacto con nosotros.

Cuando el RN presenta cuadro que no son advertidos por los padres de forma inmediata (síndrome de Down etc) parece prudente trasladar al niño a la Unidad de Observación Neonatal y protegerlos de enterarse en unas condiciones no optimas, cuando no brutales.

Resumiendo los principios básicos de actuación para las entrevistas iniciales: 1) privacidad, 2) lenguaje apropiado, es necesario hablar despacio, escogiendo cuidadosamente las palabras e intentando percibir en su mirada actitud y gestos como van asimilando nuestra información. 3) realismo y honestidad, la información debe ser

honesto no sesgada al describir los problemas, el posible tratamiento y el pronóstico del niño. 4) disponibilidad e interés y 5) tolerancia y aceptación.

El encuentro con el niño: es necesario describir las partes sanas y después las malformaciones, siendo importante señalar las anomalías lo cual, les permitirá entender mejor la índole de los problemas de su hijo. La aseveración a los padres de que su hijo no sufre ni tiene dolor mitiga su ansiedad.

Durante el ingreso, la asistencia familiar es un proceso continuo de clarificación y de apoyo para conseguir unos objetivos realistas y garantizar al niño un lugar en la familia.

Apoyo activo a su proceso de adaptación: la presencia en los padres de actitudes prolongadas de rechazo y sobreprotección del niño sugiere problemas en la restauración del equilibrio.

Las enfermeras, al permanecer muchas horas junto al niño y su familia, están en una posición privilegiada para facilitar el apego, ayudar a los padres a labrar una identidad realista y positiva de su hijo, así como para detectar e intervenir positivamente en las diferentes etapas emocionales de los padres frente a su RN.

En las situaciones médicas que implican una mortalidad y morbilidad muy elevadas, un gran sufrimiento, y/o una importante controversia médica, los padres **totalmente informados**, deberían tener derecho a tomar decisiones con respecto al tratamiento agresivo de sus hijos.

Completar la información: 1) el diagnóstico y sus implicaciones. 2) la historia natural. 3) el riesgo de recurrencia. 4) manejo y medidas terapéuticas disponibles. 5) análisis realista de los recursos que son o no accesibles al RN y la familia. 6) las posibilidades de prevención y diagnóstico prenatal.

Involucrar a los padres en los cuidados de sus hijos: favorecer la capacidad de los padres para conocer, confortar y estimular a sus bebés ayuda a los padres a experimentar placer más que dolor y ansiedad al contactar con sus hijos con malformaciones congénitas.

Un aspecto esencial es suministrar información sobre ayudas estatales, u otras formas de asistencia (redes de apoyo, centros de rehabilitación, guarderías de integración etc).

El cuidado posterior de un RN con malformaciones congénitas implicará habitualmente un equipo multidisciplinario dentro del ámbito del hospital, en el cual un pediatra debería actuar como coordinador.

VALORACION Y ASPECTOS CLÍNICOS DEL RN EN DISMORFOLOGÍA

Asociación: Opitz (1993) definió las asociaciones como entidades biológicas reales que suponen la existencia de múltiples anomalías idiopáticas de la blastogénesis. Martínez Frías (1998), propuso emplear el término asociación cuando se trata de

defectos de origen aparentemente organogénico asociados estadísticamente, dejando las asociaciones de origen blastogénico con la denominación de defectos politópicos de campos de desarrollo o primario.

Secuencias: Existen patrones de malformaciones múltiples que son el resultado de una cascada de hechos aparentemente no relacionados, pero que proceden de un único defecto primario. La secuencia de Potter se inicia por una agenesia o hipoplasia renal con escasa o nula fabricación de orina, lo cual da lugar a oligoamnios y éste a hipoplasia pulmonar, facies especiales (de Potter) y contracturas articulares (síndrome de acinesia fetal).

Síndromes: Cuando un conjunto de anomalías se dan repetidamente, de una manera determinada, se dice que es un síndrome (del griego: correr juntos).

Los defectos congénitos se producen por deformación, disrupción, displasia o malformación.

Deformación: es la distorsión que fuerzas mecánicas producen sobre una estructura por lo demás normal (embarazos gemelares, útero bicorne etc).

Disrupción: es la destrucción real de un tejido previamente normal, que origina defectos estructurales (fenómenos de anoxia, hemorragias, infecciones etc).

Displasia: es la anormal organización o función celular de un tejido determinado, en todo el organismo, lo que da lugar a manifestaciones estructurales que se manifiestan clínicamente (acondroplasia, osteogénesis imperfecta, etc).

Malformación: este término se reserva para aquellas anomalías estructurales causadas por el fallo de uno o más de los mecanismos embriológicos (causas intrínsecas): proliferación, diferenciación, migración, fusión y muerte celular, todo ello en una determinada secuencia para cada órgano o campo de desarrollo.

SIGNOS CLÍNICOS

Historia clínica: debe realizarse la historia familiar con un detallado árbol genealógico, historia obstétrica, enfermedades maternas, consumo materno de medicamentos o drogas.

Exploración: dentro de las anomalías de las proporciones corporales podemos observar hemihiperplasia (neurofibromatosis) e hemihipoplasia (síndrome de Poland).

En la piel, hiperpigmentación generalizada (enfermedad de Wilson), difusa e irregular (incontinencia pigmenti), manchas de café con leche o neurofibromas (neurofibromatosis), máculas hipopigmentadas (esclerosis tuberosa), hipopigmentación difusa a parches (hipomelanosis de Ito), piebaldismo y vitíligo.

Piel fina (Ehlers-Danlos), lipoatrofia (leprechaunismo). Piel engrosada (Hurler). Hiperqueratosis (queratosis palmoplantar). Ictiosis. Piel laxa (cutis laxa). Hiperextensible (Ehlers-Danlos), Vesículas (epidermolisis bullosa). Cutis marmorata

(síndrome de Down). Hemangiomas capilares y cavernosos (Sturge-Weber). Nevus flameus (síndrome alcohólico fetal).

Cráneo: Microcefalia (autosómica recesiva y autosómica dominante). Macrocefalia (macrocefalia benigna familiar). Dolicocefalia que es el cráneo alargado. Braquicefalia es el cráneo ancho (Apert, Crouzon). Turricefalia es el cráneo alto (sind.de Elejalde, sind de Gardner). Plagiocefalia es el cráneo asimétrico. Trigonocefalia es el cráneo en forma de triángulo.

En la cara de debe explorar la región ocular: hipertelorismo ocular que es el aumento de la distancia entra las pupilas (sind de Aarskorg). Hipotelorismo (holoprosencefalia). Sinofridia es la falta de solución de continuidad entre ambas cejas (Cornelia de Lange). Anoftalmía es la ausencia del globo ocular. Microftalmía (síndrome de Lowe). Criptoftalmía o abléfaron es la situación de ojo oculto por la piel (sind de Fraser). Blefarofimosis es la disminución de la apertura palpebral en toda su extensión. Eversión del tercio externo del párpado inferior. Cataratas.

Orejas: se dicen que son bajas cuando están por debajo de la línea que une ambos campos internos; es un signo muy inespecífico y frecuentemente ilusorio. Microtia/antotia e incluso ausencia de oreja (sind. de Treacher-Collins). Oreja pequeña. Oreja grande (sind. X frágil). Oreja en copa (sind. de Down). Orejas protuidas o en soplillo (trisomía 18). Oreja rotada posteriormente (sind. de Turner). Apéndices o “papilomas” preauriculares (sind. de Goldenhar). Hoyuelo prerai del hélix. Surco del lóbulo (sind. de Beckwith-Widemann).

Naríz: arrinia, polirrinia, probóscides, nariz bífida, atresia de narina, etc son extremadamente raras y suelen ser esporádicas. Atresia de coanas. Naríz ancha, corta y con nares antevertidas (sind. de Robinow). Naríz en pico e hipotricosis y microftalmía (sind. de Hallermann-Streiff). Puente nasal ancho con nariz picuda (sind de Rubinstein-Taybi). Puente nasal deprimido. Nares antevertidas y filtro largo (sind de Williams).

Cavidad oral: hendiduras labiales o labio leporino, pueden ser completas e incompletas; unilaterales o bilaterales; del labio superior o del labio inferior; acompañadas o no de hendiduras palatinas, las cuales pueden ser de paladar duro o paladar blando. Labios finos (sind. de Cornelia de Lange). Labios gruesos (sind de Coffin-Lowry). Hendiduras palatinas sin labio leporino (sind Velocardiofacial). Anodontia o ausencia de dientes temporales y permanentes (displasia ectodérmica hipohidrótica). Hipodoncia. Dientes pequeños. Dientes grandes. Lengua grande. Lengua pequeña. Lengua escrotal (sind de Down).

Pruebas complementarias: cariotipo (en sangre y piel) muestra de tejido (para extracción de ADN, células o líneas celulares), Rx y TAC. Cribado de infecciones y enfermedades metabólicas. Biopsia. Autopsia.