

RESUMENES XLVII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

EVALUACION Y DIAGNOSTICO GENETICO DE PACIENTES CON RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO PSICOMOTOR Y RETRASO MENTAL, HOSPITAL DE NIÑOS ROBERTO DEL RIO. 2011.

Pérez Nuñez Carmen Paz^{1,2}, Casto Villablanca Felipe², Villaseca Garretón Cecilia³
Avaria Benapres M. Angeles^{1,2}

Hospital Roberto del Río, Unidad Neurología¹. Dpto. Pediatría Campus Norte U. de Chile.² Unidad Genética³

El diagnóstico precoz y específico de etiología genética en niños con retraso del desarrollo es fundamental para lograr información clínica útil tanto para el clínico como la familia, en cuanto a evolución, comorbilidades, pronóstico, riesgo de recurrencia, terapia disponible y asesoría genética.

Objetivo: Evaluar aporte del examen clínico genético, cariograma y exámenes específicos en diagnóstico genético específico en niños con retraso global del desarrollo psicomotor (**RGDPM**) y retraso mental (**RM**).

Materiales y métodos: Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo, transversal. Se revisaron fichas de pacientes referidos a genética entre enero/marzo 2011, con diagnósticos RM o RGDPM. Se recopiló: edad de derivación, antecedentes personales/familiares, diagnóstico clínico genético, exámenes solicitados y diagnóstico final.

Resultados: Total pacientes 45. RM: 55,6%(RM leve 80%), RGDPM: 44,4%, Sexo masculino: 77,8%, edad derivación: 7,9 años (4-12 años), antecedentes familiares: 55,6%, predominando trastornos de aprendizaje (22,2%) RM: hermanos 22,2%, padres 11,1%, consanguinidad padres: 22,2%, DSM: 100% con trastornos del lenguaje, 77,8% con retraso motor. Solo 55,6% con dismorfias al examen (25 pacientes), predominando: alteraciones de boca-mentón-paladar: 55,5%. En 8 pacientes (18%) se planteó síndrome específico: Down mosaico: 4, Prader Willi: 2, Turner: 2 pacientes. En 17 pacientes: origen genético no sindrómico. Se realizó Cariograma a todos los pacientes (100% normales). Fish en 5 pacientes (11,1%).

Conclusiones: La consulta a genetista permite reafirmar la etiología genética en más de la mitad de los pacientes referidos y aporta en sospecha de síndromes específicos. Una mayor facilidad en acceso a exámenes específicos permitiría probablemente ayudar a definir etiología.