

RESUMEN JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

Asociación entre genopatías y cardiopatías congénitas

Martínez N.(1), Sanhueza M. C.(1), Carrasco J(2)

(1)Servicio de Lactantes, Hospital Luis Calvo Mackenna.

(2)Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Introducción: Las cardiopatías congénitas (CC) pueden manifestarse en forma aislada o bien asociarse a otras malformaciones constituyendo síndromes. La etiología multifactorial en que existe una interacción entre genes y ambiente explica la mayor cantidad de CC, existen causas identificadas pudiendo ser una manifestación de una alteración cromosómica, ser parte de un síndrome malformativo o producirse por un teratógeno.

Objetivo: Conocer la frecuencia de asociación entre las Cardiopatías congénitas y la presencia de Genopatía.

Material y método: Estudio descriptivo, retrospectivo en donde se analizaron el total de pacientes que ingresó con el diagnóstico de CC al Servicio de Lactantes del Hospital Luis Calvo Mackenna (HLCM) durante el año 2001. Las variables registradas fueron: sexo, tipo de cardiopatía congénita y presencia de genopatía asociada

Resultados: El número total de pacientes estudiados corresponde a 60. El 40% (n=24) corresponde a pacientes de sexo femenino y el 60% (n = 36) masculino. El 51.7% (n = 31) de los lactantes estudiados presenta una genopatía o síndrome genético asociado. La distribución porcentual sigue a continuación: Sd. De Down 48.3%, 6.9% Sd. De Goldenhar H, 6,9% Sd. de Di George, 6,9% delección del cromosoma 18, 6.9% Sd. De Turner y en el 27,6% las genopatías asociadas se presentaban en forma aislada.

Conclusión: Existe una fuerte asociación entre CC y Genopatías, alcanzando en nuestro estudio a más de la mitad de los pacientes y constituyéndose el Sd. de Down en la CC más prevalente. La gran asociación obliga al médico a buscar en forma dirigida la presencia de CC en el caso de existir Genopatía y de buscar la existencia de alguna alteración genética en pacientes con CC. Lo que obliga a que se actúe mediante un equipo multidisciplinario para el abordaje y manejo de estas patologías.