

HISTORIA CLÍNICA EN GENÉTICA

PAULA MARGARITA HURTADO V., M.D.¹

RESUMEN

La dismorfología estudia patrones de desarrollo humano y sus defectos estructurales, entre ellos, malformaciones; disrupciones; y deformidad, entre otros. La historia clínica personal como familiar, dan una visión de cómo se manifiestan y transmiten los rasgos genéticos. La historia clínica genética, entre otros, permite informar pronóstico e intervenciones más apropiadas o precisas. Este artículo realiza una revisión general de los aspectos más significativos a tener en cuenta dentro de la Historia Clínica Genética.

Palabras claves: Historia clínica, Genética

SUMMARY

The dysmorphology studies patterns of human development and structural defects, including malformations, disruptions, and deformity, among others. The personal and family medical history, give an insight into how they manifest and pass genetic traits. The genetic history, so other people other, prognosis and interventions to inform more appropriate or accurate. This article is an overview of the factors to be taken into account within the Clinical Genetics History.

Key words: Medical history, Genetic

INTRODUCCIÓN

El término dismórfico proviene del griego “*dys*” (desordenado, anormal, doloroso) y “*morph*” (forma). La dismorfología estudia patrones de desarrollo humano y sus defectos estructurales, entre ellos, malformaciones (anomalía intínseca del desarrollo); disrupciones (consecuencia de un evento que interrumpe el desarrollo normal); deformidad (causada por una fuerza externa que altera la forma de la estructura en desarrollo), entre otros¹. Los especialistas en Genética Médica, diagnostican, maneja y asesoran pacientes con patologías que tienen base genética o susceptibilidad genética.

Los pacientes con dismorfismo y/o enfermedad genética, pueden asistir a una consulta del médico general. Realizar una historia clínica (HC) completa y precisa es muy importante, teniendo en cuenta que la genética explica cada vez más enfermedades. Para el médico es primordial pues enfocará mejor al paciente. Para el paciente es importante comprender la conexión que tiene con su familia y conocer la etiología genética o no de su enfermedad y sus implicaciones. Por ejemplo,

en otros países como Estados Unidos, se han desarrollado herramientas para el paciente, con el objetivo de que tenga una participación activa en su atención (AMA, *American Medical Association*).

En este artículo se realiza una revisión general de los aspectos más significativos a tener en cuenta dentro de la HC, desde el punto de vista de la Genética Médica.

IMPORTANCIA DE LA HISTORIA CLÍNICA EN GENÉTICA

Tanto la historia clínica personal como la familiar, nos dan una visión de cómo se manifiestan y transmiten los rasgos genéticos normales y anormales. Adicionalmente juega un papel muy importante en el diagnóstico de una enfermedad genética. Finalmente brinda herramientas para poder ofrecer al paciente y a su familia información conducente a prevenir patologías mediante educación o medidas concretas que disminuyen riesgos.

¿PORQUÉ ES IMPORTANTE LLEGAR A UN DIAGNÓSTICO EN GENÉTICA?

Siempre hay algo que hacer por un paciente. Los manejos específicos están cada vez más a nuestro alcance en patologías de origen o con bases genéticas. Un diagnóstico preciso hace disponible todo el conocimiento y experiencia de esa condición y generalmente permite brindar un mejor riesgo de recurrencia al paciente y/o su familia. Adicionalmente

¹Especialista en Genética Médica. Especialista en Bioética. Profesor Universidad del Valle, Facultad de Salud. Directora Departamento Ciencias Básicas, Facultad Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana. Cali, Colombia

Recibido para publicación: junio 5, 2012

Aceptado para publicación: septiembre 15, 2012

nos permite informar pronóstico e intervenciones más apropiadas o precisas¹.

COMPONENTES DE LA HISTORIA EN GENÉTICA

La HC, se compone de diferentes secciones, las cuales pueden variar un poco de acuerdo a las diversas especialidades médicas. Adicionalmente sus componentes varían según las edades o etapas de los pacientes².

Los componentes de la HC en genética son: la identificación del paciente, el motivo de la consulta, la enfermedad actual, la revisión por sistemas, los antecedentes personales y familiares, el árbol genealógico, examen físico, impresión diagnóstica, análisis y plan a seguir. Todo lo anterior teniendo en cuenta las normas internacionales vigentes para la HC³.

DATOS DE IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE

Inicia con el registro del nombre completo del paciente, incluyendo los dos apellidos (dato que puede alertar sobre la consanguinidad de los padres), la fecha de nacimiento, la edad (en años y meses), el sexo, origen y procedencia (dato muy importante puesto que algunas enfermedades son más prevalentes en algunas regiones), escolaridad, ocupación². Si el paciente es menor de edad se debe incluir en esta parte los datos de ambos padres: nombres completos, origen, edades (edades avanzadas en padres pueden ser factor de riesgo para mutaciones espontáneas, y edades avanzadas maternas con mayor riesgo de cromosomopatías), ocupaciones y/o escolaridad (punto de apoyo para asesoramiento genético y nivel de información que se les brindará). Al final de este ítem se puede colocar explícitamente si existe un grado de consanguinidad. Adicionalmente datos de contacto dirección, teléfono y correo electrónico para poder localizar al paciente. Como se mencionó anteriormente, el objetivo de colocar el nombre completo con los dos apellidos es el de evidenciar consanguinidad en los padres del paciente, así mismo, el origen y procedencia son muy importantes dado que existen aéreas en nuestro territorio nacional y a nivel internacional, que nos pueden dar una pista diagnóstica al momento de la atención del paciente teniendo en cuenta la prevalencia de las enfermedades.

Tabla 1

Componentes de la historia clínica en genética

Identificación
Motivo de consulta
Enfermedad actual
Antecedentes personales
Antecedentes familiares
Árbol genealógico
Examen físico
Impresión diagnóstica
Análisis y plan

MOTIVO DE CONSULTA

Es una forma corta de describir el problema de salud que aqueja al paciente. Adicionalmente permite orientar el interrogatorio. El motivo de consulta no se plantea en términos médicos, se coloca entre comillas utilizando las palabras textuales, populares con las que el paciente describe los signos y síntomas²; de esta forma se registran frases como “*nació con más dedos*”; “*tiene un problema al caminar*”.

ENFERMEDAD ACTUAL

En la enfermedad actual se realiza una descripción cronológica de lo que modificó el estado de salud del paciente. El médico conduce la entrevista para relatar de una forma coherente los síntomas y signos la enfermedad actual². Es importante anotar detalles: edades, cambios del comportamiento, mejoría o regresión, etc.

REVISIÓN POR SISTEMAS

Es un interrogatorio sistemático sobre los síntomas, con el fin de identificar elementos no detectados durante la anamnesis. Esta revisión no debe ser muy larga, ya que se supone que los principales problemas ya fueron identificados en la anamnesis. Su objetivo es complementar la descripción del punto anterior.

ANTECEDENTES PERSONALES

Prenatales y perinatales: Número de la gestación, duración de la gestación, exposición a medicamentos, teratógenos, enfermedades maternas, controles

prenatales, resultados de exámenes tipo ecografías, amniocentesis, TORCH, tipo de parto, lugar (institucional o en casa), talla y peso al nacer, APGAR, medidas de reanimación y su causa.

Patológicos: Si adicionalmente a lo documentado en la enfermedad actual, el paciente tiene otras afecciones que deben documentarse.

Quirúrgicos: En donde se enumeran los diferentes procedimientos a los que ha sido sometido el paciente, las edades a las que fueron realizadas y si presentó alguna complicación en las mismas.

Farmacológicos: Se deben anotar todos los medicamentos que el paciente está recibiendo, la dosis y la vía de administración de los mismos.

Traumáticos: Se documentan los hechos que han generado fracturas o pérdidas de conocimiento, indicando el mecanismo. Este antecedente puede ser muy importante por ejemplo, en osteogénesis imperfecta.

Desarrollo psicomotor: Teniendo en cuenta las edades y los hitos del desarrollo que deben alcanzar.

HISTORIA FAMILIAR (HF)

Edades al momento de la concepción, consanguinidad, historia de abortos, mortinatos, afectados en la familia con patologías similares u otras enfermedades genéticas.

EXAMEN FISICO (EF)

El EF en genética se describe como un EF sistemático, que busca diferenciar las variantes normales de lo realmente patológico.

Como se trata de un EF completo, y dado que las malformaciones mayores se aprecian más fácilmente en la mayoría de los casos, se hace énfasis tanto en la apariencia o inspección general, como en las anomalías menores, definidas como variaciones físicas que ocurren en menos del 5% de la población, y carecen de significancia clínica¹.

La inspección general incluye la valoración de las facies, actitud, postura, marcha, proporción de segmentos. Posteriormente se deben documentar las medidas

antropométricas que incluye: peso, talla, perímetro cefálico, distancias intercantales, longitud de mano, dedo medio, pie, según cada caso. Estas medidas se llevan a las tablas que existen por edad y sexo para anotar en que percentil se encuentran⁴.

En este tipo de examen físico, la observación subjetiva es reemplazada por medidas objetivas.

DIAGNÓSTICO

Al igual que en otras especialidades, la HC y el EF son muy importantes para establecer el diagnóstico. Adicionalmente, un árbol genealógico con mínimo 3 generaciones y siguiendo las recomendaciones internacionales⁵.

Anomalías únicas poco frecuentes o combinaciones de estas, pueden utilizarse para realizar búsquedas en bases de datos^{1,6}. Una de las bases de datos más utilizadas, OMIM (*Online Mendelian Inheritance in Man*), puede reunir información de unos 3000 síndromes aproximadamente, por lo que estas bases de datos se consideran “sistemas para expertos y no expertos en sistemas”⁷.

Libros en genética describen ampliamente la mayoría de diagnósticos sindrómicos conocidos^{7,8}.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

La información genética tiene el poder de ayudar o lastimar un paciente y/o su familia, dependiendo en gran parte de la forma en que se comunique la sospecha o confirmación diagnóstica. El diagnóstico de una patología genética puede trascender la generación del paciente (identificación de portadores para BRCA1 o BRCA2 para cáncer de seno, o historia familiar de enfermedad de Huntington por ejemplo). Las implicaciones éticas están relacionadas no sólo con la confidencialidad de la información y las pruebas genéticas disponibles. En genética los principios de autonomía, beneficencia y no maleficencia juegan un papel protagónico. No se debe olvidar nunca el consentimiento informado para el registro fotográfico y/o video que hacen parte de la HC y que pueden utilizarse con fines académicos.

CONSIDERACIONES FINALES

La mayoría de enfermedades tiene un componente genético. Después de Proyecto Genoma Humano (PGH) el avance de la genética ha sido asombroso, en cuanto a diagnóstico y tratamiento. El médico general juega un papel primordial en el primer contacto con un paciente con dismorfismo y/o enfermedad genética. Refiera al genetista cualquier paciente en el que sospecha un problema genético, basado en historia clínica y examen físico. Explíquelo a la familia que esperar de esa consulta. Recuerde siempre esta frase: "Curar algunas veces, aliviar frecuentemente, confortar siempre". (E. Trudeau).

REFERENCIAS

1. Hunter AGW. The diagnostic approach to the child with dysmorphic signs. CMAJ 2002; 167: 367-372
2. Daza AVP. Historia clínica pediátrica. Rev Gastrohnp 2010; 13: 28-37
3. Hernández JM. Historia clínica. Cuadernos de Bioética 2006; 17: 57-68
4. Hall J, Allanson J, Gripp k, Slavotinek A. Handbook of Physical Measurements. Oxford University Press: New York 2007
5. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Counsel 2008; 17: 424-433
6. Possum 2000. Murdoch Institute: Melbourne Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RCM. Syndromes of the head and neck. Oxford University Press: New York 2001
7. Baraitser M, Winter RM. Congenital malformation syndromes. Chapman and Hal Medical: London 1996