

Remisiones genéticas pediátricas: Cuándo remitir a genética

- La evaluación de riesgos y las pruebas genéticas pueden contribuir a la atención de personas con historia personal o familiar de condiciones genéticas.
- Hay condiciones genéticas que se heredan de hombres o mujeres, mientras otras pueden heredarse tanto de hombres como de mujeres.
- Las personas cuya historia familiar se desconoce o es escasa pueden remitirse a genética para su evaluación.
- Los resultados de las pruebas genéticas pueden:
 - Afectar al tratamiento y a las recomendaciones de tratamiento
 - Informar a personas no afectadas de los riesgos posibles para ellos o para futuros hijos
 - Orientar hacia las pruebas de detección adecuadas

Directrices generales de remisión para indicaciones pediátricas

Se debe considerar la evaluación genética para personas con alguna de las siguientes condiciones:

- Una **variante/mutación patógena genética que se identificó** en una persona o familiar
- Un **trastorno genético, defecto de nacimiento, o anomalía cromosómica conocidos** o de los que se sospeche
- Un **recién nacido** con alguno de los siguientes síntomas o señales:
 - Resultado anormal de las pruebas de detección
 - Hipotonía o hipertonia congénitas
 - Retraso del crecimiento intrauterino sin explicación
- Un **recién nacido, bebé o niño** con alguno de los siguientes síntomas o señales:
 - **Una anomalía importante o múltiples anomalías importantes o menores**
 - **Características dismórficas** no familiares
 - **Retraso del crecimiento**
 - **Trastorno metabólico** conocido, o síntomas de trastorno metabólico (Nota: *Un resultado normal en la detección no descarta otros trastornos metabólicos*)
 - **Resultados anormales en el MRI de cerebro**
 - **Patrones de crecimiento inusuales**
 - Evidencia de un **trastorno del tejido conectivo**
 - **Defectos oculares congénitos o ceguera**
 - **Pérdida de audición** notable o **sordera**
 - **Cardiomiopatía** no provocada por una infección viral
 - **Más de 6 manchas de color café con leche** de 0.5 cm de diámetro, por lo menos
 - **Hallazgos inusuales en la piel:** varios tipos de lesiones, múltiples lipomas, numerosas lesiones hipo o hiperpigmentadas, o albinismo
 - Malignidades bilaterales o multifocales
- Un **niño** con:
 - **Retraso del desarrollo**
 - **Discapacidad intelectual**
 - **Trastornos del espectro autista**
 - **Inmunodeficiencia**
 - **Debilidad muscular progresiva**

Todas las directrices de remisión se mencionan en la parte de atrás de este folleto. Si le preocupa la historia personal o familiar de un paciente, un especialista en genética puede ayudarlo a decidir si corresponde seguir evaluando riesgos o hacer pruebas genéticas.

Actúe ahora

Si su paciente cumple alguno de estos criterios:

- Hable con su paciente o con la familia del paciente sobre recomendaciones para la derivación genética.
- Destaque lo importante que es programar y asistir a la cita con el especialista en genética.
- Para encontrar el proveedor de servicios genéticos más cercano en la New York-Mid-Atlantic Consortium (región de Nueva York y el Atlántico Medio, NYMAC), visite el [sitio web de NYMAC](#).

Directrices y recomendaciones (enlaces)

[The Professional Practice and Guidelines Committee of the American College of Medical Genetics and Genomics \(ACMG\) Indication for genetic referral: a guide for healthcare providers](#)

Recursos (enlaces)

- [“Find a Genetic Counselor” \(Encuentre un consultor genético\) de la National Society of Genetic Counselors \(Sociedad Nacional de Consultores Genéticos, NSGC\)](#).

Herramienta desarrollada por la NSGC para que pacientes y proveedores encuentren servicios de asesoramiento genético en América del Norte (EE. UU. y Canadá).

- [Baby’s First Test \(Primera prueba del bebé\)](#)

Sitio web con información sobre pruebas de detección para recién nacidos y recursos sobre atención para familias de niños con condiciones genéticas.

- [GeneReviews a través de los National Institutes of Health \(Institutos Nacionales de la Salud, NIH\)](#)

Recurso para proveedores sobre el diagnóstico y tratamiento de pacientes con condiciones genéticas.

Health Resources and Services Administration (Administración de Recursos y Servicios de Salud, HRSA) del U.S.

Department of Health and Human Services (Departamento de Salud y Servicios Humanos de los EE. UU., HHS) N.º UH7MC30773 (6/1/17-5/31/20), Regional Genetics Networks (Redes Regionales sobre Genética), por un total de \$1,800,000 con un 0 % de fuentes que no son del Gobierno. Los contenidos son de sus autores y no representan ni están respaldados necesariamente por las opiniones oficiales de la HRSA, el HHS o el Gobierno de los EE. UU. Para obtener más información, visite [HRSA.gov](#).



Department
of Health

Wadsworth
Center