

CENTRO PARA LA SALUD, EL DESARROLLO Y LA INFORMACIÓN TOXICOLÓGICA. (CENSAD)

Metodología de asesoramiento genético para una embarazada afectada con el Síndrome Noonan.

Methodology of genetic advising for a pregnant woman affected with the Syndrome of Noonan.

Ivette Espinosa Carballosa (1), Evelyn Sánchez Navarro (2), Ineldo Ruíz Arcia (3)

RESUMEN

Con el presente trabajo se propone una metodología de asesoramiento genético a una gestante afectada con Síndrome Noonan, que desea conocer que riesgo presenta su futuro hijo de padecer la enfermedad. La misma fue diseñada teniendo en cuenta los cuatro pilares del asesoramiento genético: diagnóstico, estimación del riesgo, comunicación y soporte o basamento. Se realizó una revisión bibliográfica detallada sobre los aspectos más relevantes de la enfermedad en cuestión y del asesoramiento genético en forma general. Se confeccionó un documento informativo con el propósito que la paciente y su familia logran comprender adecuadamente toda la información brindada con respecto a la afección.

Palabras clave: SÍNDROME NOONAN, ASESORAMIENTO GENÉTICO.

1. Especialista de Primer Grado en MGI. Ms.C en Asesoramiento Genético. Centro para la Salud, el Desarrollo y la Información Toxicológica.
2. Especialista de Primer Grado en MGI. Ms.C en Asesoramiento Genético. Ms. C en Salud Ambiental.
3. Especialista de Primer Grado en MGI. Ms.C en Toxicología Clínica.

INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos están adquiriendo un papel cada vez más importante entre los problemas de salud de las poblaciones, aumentando los estudios masivos para detectar personas que padezcan una enfermedad hereditaria o que presenten una condición genética específica(1).

Debido a las necesidades de estas personas y para suministrarles una información adecuada y precisa, se han creado numerosas clínicas de asesoramiento genético, con el consiguiente desarrollo de una nueva disciplina: La Genética Clínica(2).

El síndrome Noonan es relativamente desconocido, con frecuencia es familiar y tiende a variar ampliamente en sus manifestaciones clínicas ya que algunos pacientes muestran un cuadro muy florido y otros solamente algunas características discretas(3).

Esta afección ha sido mucho tiempo confundida con el síndrome Turner porque ciertos parecidos al menos en las niñas ha mantenido la confusión. Diversos aspectos clínicos, cardiológicos, las enseñanzas aportadas por la ecografía fetal, finalmente los datos genéticos aclaran una parte de este síndrome que no ha mostrado aún todos sus secretos(4).

Desde los primeros reportes realizados de este síndrome en el año 1963 por los investigadores Jacqueline Noonan y Ehmke, por lo menos se han mencionado trescientos casos en la literatura científica y su frecuencia ha sido estimada entre 1 en 1000 y 1 en 2 500 nacimientos(3, 5-7).

En Cuba no se han realizado estudios con una muestra significativa que demuestren la frecuencia real de la afección, aunque en el servicio de Genética del Hospital Pediátrico "William Soler", uno de los más importantes del país, aparecen reportados un total de 97 casos a partir del año 1968(8).

Teniendo en cuenta estos elementos y lo infrecuente que es este síndrome diseñamos como objetivo de esta investigación: Proponer una metodología de asesoramiento genético prenatal para una paciente afectada con síndrome Noonan.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo después de una revisión bibliográfica amplia y actualizada del tema basándonos en aspectos fundamentales como son: generalidades de la afección, breve reseña histórica, manifestaciones clínicas, etiopatogenia, diagnóstico, seguimiento y tratamiento, con la finalidad de elaborar una metodología de asesoramiento genético prenatal teniendo en cuenta la siguiente situación:

Gestante de 25 años de edad, con historia obstétrica de G₁P₀A₀, en estos momentos presenta tiempo de gestación de 16 semanas por fecha de última menstruación, que es remitida a consulta de asesoramiento genético procedente de la consulta de riesgo de su área por presentar antecedentes patológicos personales de un síndrome Noonan, no refiere antecedentes patológicos familiares de otros individuos afectados.

La información se obtuvo a través de la revisión de libros, revistas, sitios de Internet y conferencias magistrales. La misma fue recopilada mediante el procesador de texto Microsoft Word del sistema operativo Windows 2000.

Se aplicó una metodología de asesoramiento genético prenatal basándonos en los cuatro elementos primordiales del mismo:

- Diagnóstico.
- Estimación del riesgo.
- Comunicación.
- Soporte o basamento.

Estos elementos fueron resumidos en cuatro sesiones, teniendo en cuenta la estrecha vinculación que existe entre ellos y respetando siempre los principios éticos establecidos.

En el proceso de comunicación se utilizó la entrevista como herramienta fundamental en su variante semiestructurada permitiéndonos realizar la historia clínica genética y el árbol genealógico con la mayor precisión posible, a través del programa Cyrillic 2.

RESULTADOS

El asesoramiento genético es un proceso de comunicación relacionado con los problemas humanos, que se generan con la ocurrencia de una enfermedad hereditaria en una familia o sus riesgos de recurrencia y que lleva implícito la intervención de una o más personas capacitadas para ayudar al paciente y su familia a:

Comprender los hechos médicos, incluyendo el diagnóstico, la historia natural de la enfermedad y atención o tratamiento posible, entender los mecanismos hereditarios por los cuales se produce la enfermedad y el riesgo de recurrencia en familiares específicos.

Para realizar el asesoramiento genético contamos con un equipo multidisciplinario integrado por el genetista clínico, enfermera, psicólogo y el asesor genético permitiendo realizar una evaluación integral del paciente y proporcionar un asesoramiento genético adecuado.

Recibimos una gestante remitida de la consulta de riesgo genético en busca de asesoramiento con respecto a su embarazo, por presentar antecedentes patológicos personales de un síndrome Noonan previamente diagnosticado, para la cual elaboramos la siguiente metodología.

Metodología de Asesoramiento Genético Prenatal a una embarazada afectada con Síndrome Noonan.

Primera sesión:

Se inicia la consulta a modo de entrevista, como técnica de comunicación, en un ambiente agradable que proporcione privacidad y tranquilidad con el fin de lograr mayor fluidez en la información.

Realizamos un interrogatorio detallado que incluye datos sociodemográficos (nombre, edad, nivel de escolaridad, etc.), se establece el motivo de consulta y se precisa en los antecedentes patológicos familiares y personales, auxiliados en su carné obstétrico solicitando el resumen de historia clínica para corroborar diagnóstico en la próxima sesión.

Con los datos obtenidos confeccionamos la historia clínica genética y el árbol genealógico de tres generaciones, informando que hasta el momento ella es la única enferma por lo que parece ser un caso esporádico.

Se indica alfafetoproteína y se sugiere la participación del esposo o de algún otro familiar en próximas sesiones.

Por tratarse de una enfermedad relativamente desconocida realizamos una revisión bibliográfica actualizada del tema para profundizar en los conocimientos y así brindar con mayor precisión el asesoramiento.

Se programa consulta en las próximas dos semanas.

Segunda sesión:

Se realiza con la presencia de todo el equipo multidisciplinario, presentando el caso al genetista clínico.

Se procede a informar el resultado normal de la alfafetoproteína antes de continuar con la consulta para no aumentar el estado de ansiedad de la gestante y su esposo.

Se examina detalladamente a la gestante y junto a los datos obtenidos de la historia clínica se corrobora el diagnóstico.

A continuación ofrecemos toda la información de la enfermedad, a través de un lenguaje claro y asequible, utilizando materiales didácticos que ejemplifiquen nuestra explicación. En un inicio la información está dirigida a intercambiar opiniones con la gestante y su pareja con respecto al modo de herencia, mecanismo de producción, diagnóstico y medidas terapéuticas de la enfermedad.

Acto seguido procedemos a la estimación del riesgo para su futura descendencia informando que a pesar de ser ella un caso esporádico en la familia, esta enfermedad se establece por un patrón de herencia autosómico dominante, es decir que al ser una persona enferma transmite al 50 % de su descendencia la afección en cada embarazo, siendo este el riesgo de recurrencia que se considera incrementado; pero existe otro 50 % de probabilidad en cada embarazo de tener hijos sanos.

Entregamos un material informativo educativo con los elementos esenciales de la enfermedad redactados de una forma fácil de comprender.

Indicamos el examen para el diagnóstico prenatal, en este caso la ecografía fetal, informando siempre la importancia de este procedimiento y sus posibles resultados.

Brindamos apoyo psicológico y se programa próxima consulta dentro de cuatro semanas.

Tercera sesión:

En esta consulta se evalúa el grado de comprensión y análisis del material informativo.

La paciente embarazada acude acompañada de su esposo, mostrándose ambos con gran ansiedad y preocupación, generados por la necesidad de conocer el resultado de la ecografía fetal.

Finalmente se procede a informar cuidadosamente el resultado del procedimiento empleado, describiendo la presencia en el feto de una estenosis pulmonar crítica, siendo esta cardiopatía

unida a los antecedentes de la madre datos de gran valor diagnóstico prenatal para este síndrome. Es en este momento donde se realiza un asesoramiento genético no directivo haciendo alusión a las opciones que pueden elegir con respecto al embarazo en este caso sería la interrupción del mismo o asumir el riesgo con seguimiento prenatal; el objetivo de este tipo de asesoramiento es demostrarles que en la toma de decisiones ellos serán los únicos responsables y que estas no estarán influenciadas por el criterio profesional.

Se brinda apoyo psicológico y tratamos de disminuir las reacciones emocionales negativas que aparecen en esa situación.

Posterior a la estabilización emocional, sugerimos la planificación de la próxima consulta dentro de dos semanas de forma tal que exista un margen de tiempo suficiente para que la pareja elija la opción más adecuada.

Cuarta sesión:

Pasadas dos semanas acude la pareja a consulta con cierto grado de temor pero decididos a asumir el riesgo con seguimiento prenatal. Aparte de continuar brindando apoyo psicológico se les hace ver que la decisión tomada no será cuestionada por ningún profesional, que será respetada y finalmente que los ayudaremos en el seguimiento tanto prenatal como después del nacimiento por parte de nuestro servicio y de otros especialistas que se necesiten para este caso. Por lo que les informamos cuales son los centros de referencia donde pueden acudir para su atención.

CONCLUSIONES

La metodología que presentamos permite ofrecer Asesoramiento Genético prenatal a las pacientes con Síndrome Noonan, fundamentado en la revisión bibliográfica actualizada de la entidad.

La utilización del material informativo constituyó un elemento de soporte para una mejor comprensión por parte de la familia de toda la información recibida en el proceso de asesoramiento genético.

La adecuada información permite a las personas afectadas y sus familiares ampliar el conocimiento sobre los aspectos relacionados con el Síndrome Noonan, contribuyendo así a mejorar la calidad de vida de estos pacientes y su incorporación a la sociedad.

ABSTRACT

In the present project, a new methodology is proposed for a pregnant patient affected with the Noonan syndrome, such mother wished to know about possible risk of her future baby to contract the disease. Such methodology was designed taking into consideration the four pillars of genetic counseling risk estimate, communication and support. Bibliography was thoroughly reviewed on the most relevant aspects of the disease as well as the genetic counseling in a general way. An informative document was made aiming at the understanding of the patient and family of all the information offered concerning this affection.

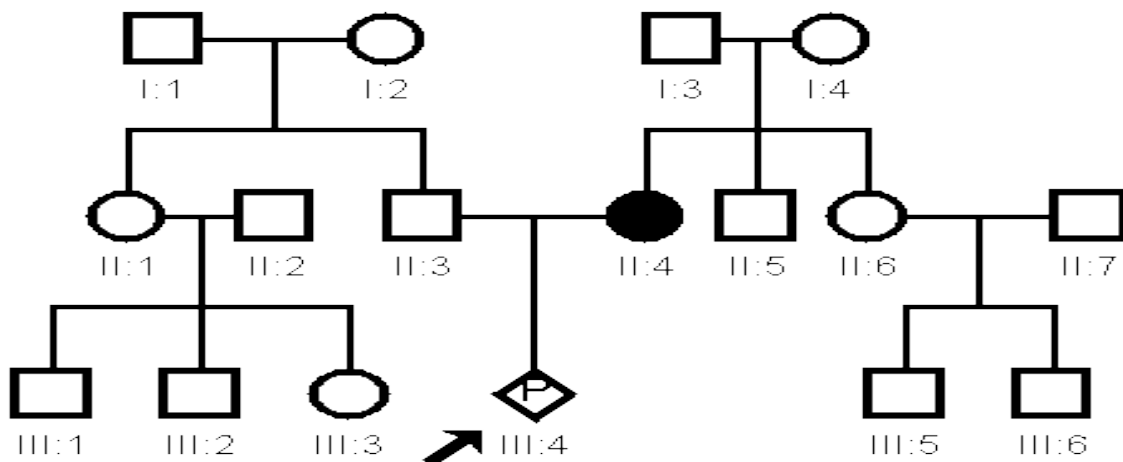
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Penchaszadeh VB, Puñales Morejón D. Notas del curso: Dimensiones Psicosociales de los Problemas Genéticos. Nueva York: División de Genética Médica; 2000.
2. Mueller R, Young ID. Emery's Genética médica. 10 ed. Madrid: Marban; 2001.
3. Mejías J. Síndrome de Noonan. Acta Pediátrica México 1998; 19(5):227.
4. De León N. Comunicación personal. La Habana; Junio 2003.
5. Nelson W. Tratado de Pediatría. 15 ed. La Habana: Instituto de 1 del Libro; 1998.
6. Mckusik VA. Mendelian inheritance in man. A catalog of human genes and genetic disorders. 12 ed. London: Johns Hopkins: 1998.

7. Guizar Vázquez JJ, Zafra de la Rosa G. Atlas diagnóstico de Síndromes Genéticos. Editorial Manual moderno. 3 ed. México: Interamericana; 1999.
8. Lemire EG. Noonan Syndrome, Aortic Coarctation and Cardiomyopathy hypertrophy. Am J Med Genet 2002; 113:286-290.
9. Digilio MC. Noonan Syndrome and aortic coarctation. Am J Med Genet 1998; 80: 160-162.
10. Marino B, Digilio MC, Toscaro A, Giannotti A, Dallapiccola B. Congenital heart diseases in children with Noonan Syndrome: An expanded cardiac spectrum with high prevalence of atrioventricular canal. J Pediatr 1999; 135:703-706.
11. Limal JM, Bonnet D, Le Boue Y, Leheup B, Lyonnet S. Le syndrome de Noonan: Une Enigme. Act Pediatr 1998; 5: 715-18.
12. Barker ET. Kidney bilateral duplication in Noonan Syndrome. Clin Pediatr 2001; abr: 241-2.
13. Barker ET. Kidney bilateral duplication in Noonan Syndrome. Clin Pediatr 2001; abr: 241-2.
14. Pérez E. Conferencia sobre aspectos psicológicos del Asesoramiento Genético. CNGM. Ciudad de La Habana; Abril 2003.
15. Rojas I. Conferencia sobre los principios del Asesoramiento Genético. Ciudad de La Habana: CNGM; 2003.

ANEXOS

ÁRBOL GENEALÓGICO



LEYENDA

