

Mesa Genética y Psiquiatría

Gabriela Obregón

“Identificación del paciente sindrómico con trastornos conductuales”

Cuando un paciente presenta trastornos conductuales y realiza una consulta a un profesional de un equipo de Salud Mental deberá ser evaluado en su conjunto para identificar si se está frente a un paciente con un trastorno siquiátrico aislado o si sus síntomas forman parte de un cuadro de mayor complejidad, conformando un síndrome que tendrá implicancias no solo en su tratamiento sino también en los riesgos de repetición de un cuadro similar dentro de su grupo familiar.

Hay herramientas en una entrevista que van desde la anamnesis, el interrogatorio de su genealogía y el examen físico completo que permitirán la detección de síndromes genéticos en la infancia.

Nos detendremos en las descripciones clínicas, mecanismos etiológicos, su herencia y herramientas de laboratorio de tres síndromes que con frecuencia requieren tratamiento del equipo de Salud Mental en edad pediátrica: pacientes con Deleción 22q11.2, niños con Síndrome de Prader Willi y niños con Síndrome de X Frágil.

Un diagnóstico acertado de un síndrome le permite al paciente intervenciones preventivo terapéuticas correctas y a su vez evita controles médicos innecesarios. A su familia, le posibilita reducir su incertidumbre sobre las causas de porque su niño tiene ciertas características y los orienta en su planificación reproductiva

Es importante la derivación oportuna al genetista para confirmación diagnóstica y correcto asesoramiento genético familiar.