

EDITORIAL

Valor de la detección precoz de los defectos congénitos Value of early detection of congenital defects

Estimados Lectores:

Los defectos congénitos son todas aquellas deficiencias estructurales o de función presentes al nacimiento y que resultan de una alteración durante el desarrollo fetal. Pueden o no ser evidentes o apreciables en la superficie del cuerpo o, por el contrario, ser ocultas; algunas son familiares o esporádicas, hereditarias o no, únicas o múltiples. Un alto porcentaje de estos se asocian a patologías de origen genético.¹

Los avances en las últimas décadas en los campos de la genética, de la biología molecular, del diagnóstico prenatal, de la Perinatología, de la Pediatría, así como de las técnicas de detección no invasivas e invasivas, han puesto de relevancia aún más los defectos congénitos.²

Estos defectos constituyen en la actualidad una de las primeras causas de muerte infantil en los países de la región latinoamericana, un tercio de las camas pediátricas se hallan ocupadas por niños con algún tipo de defecto congénito y representan un aumento de la morbilidad, debido a que en muchos casos el diagnóstico es tardío y, si bien se evita la muerte al recién nacido, no así las complicaciones o secuelas, hecho que a futuro seguirá incrementándose.³

La detección precoz y oportuna a fin de disminuir esencialmente la morbimortalidad perinatal y neonatal es esencial, lo cual solo es posible en presencia de profesionales capacitados y con las técnicas de diagnóstico adecuadas.

El caso que nos convoca, una trisomía 13, constituye una cromosopatía incompatible con la vida. Su detección precoz no evita la muerte del recién nacido pero permite la preparación psicológica de los padres así como la recepción adecuada y el diagnóstico certero del defecto congénito involucrado, de mucha utilidad para la futura descendencia.

Dra. Marta Ascurra

Editorialista invitada

Directora Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental

mail: marta.ascurra@gmail.com

1. Goh TH. Common congenital heart defects. The value of early detection. Aust Fam Physician. 2000 May;29(5):429-31, 434-5.
2. Todros T, Capuzzo E, Gaglioti P. Prenatal diagnosis of congenital anomalies. Images Paediatr Cardiol. 2001 Apr-Jun; 3(2): 3-18.

3. The global burden of disease: 2004 update. Geneva, World Health Organization 2008. Disponible en: http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf