

# Editorial

## El Pediatra y las enfermedades genéticas

Elbi Morla<sup>1</sup>

**Cómo citar:** Morla E. El Pediatra y las enfermedades genéticas [editorial]. ADOPA. 2026;4(2):E42007. Disponible en: <https://adopa.pediatriadominicana.org/index.php/adopa/article/view/118>

El pediatra es quien recibe al niño al nacer y le da seguimiento en la consulta de puericultura, por lo que debe estar facultado para identificar si este presenta algún trastorno de tipo genético.

Hay enfermedades genéticas que se pueden expresar desde antes de nacer o más adelante como lactante o niño menor.

Una adecuada historia familiar podría sugerirnos trastornos genéticos presentes en varios miembros de la familia, o los antecedentes obstétricos como abortos y bajo peso al nacer nos podrían orientar sobre la posible etiología de alteración genética en estos casos.

La inspección, que es parte del examen físico, nos alerta sobre facie peculiar, dismorfia, asimetrías, anomalías de los dedos y de las extremidades como información sugestiva de anomalías genéticas. Los síndromes genéticos como el Down, Turner, Prader Willi son muy llamativos a dicha inspección, aunque es usual que los familiares señalen que el niño es así porque se parece a un pariente, pero resulta que este también está afectado, pues hay diferentes formas de expresión.

Las enfermedades metabólicas son producto de alteraciones de genes específicos. Esto conduce a falta o exceso de sustrato por la alteración de las enzimas

<sup>1</sup> Editor Asociado. ORCID: 0000-0001-6406-5709 • E-mail: [elbi.morla@intec.edu.do](mailto:elbi.morla@intec.edu.do)

que estos genes controlan. Pueden presentarse como un niño de apariencia normal, pero con síntomas llamativos como retraso psicomotor, convulsiones, no crecen bien, entre otros.

Existe una tendencia a considerar que estos trastornos metabólicos son poco frecuentes y que tanto su diagnóstico como terapia son muy difíciles, por lo que se tiende a no pensar en estos ni a tomarlos en cuenta.

Al respecto, el test de Tamizaje identificaría los más frecuente en la población y nos permitiría referir a los servicios especializados como genética, metabolismo, endocrinología, hematología etc., donde aplicarán las terapias apropiadas y seguirán a estos casos.

En la actualidad, la genética cuenta con una gran variedad de pruebas que van desde analizar el genoma completo hasta paneles de genes específicos y se avanza en la terapia enzimática y génica. Lo importante es que el pediatra general piense en que el paciente pueda tener una alteración genética y realice el referimiento necesario para garantizar un diagnóstico y terapia oportunos.