

REQUISITOS ENVIO PACIENTES:

Los diagnósticos de atención por genética médica se encuentran en la Norma Oficial Mexicana.

1).- Los pacientes contarán con un Médico Tratante de Pediatría Médica, de lo contrario no se otorgará cita.

2).- El documento de envío contará con el *nombre legible del médico pediatra tratante del caso* y un resumen integral elaborado de preferencia por dicho médico tratante con los siguientes datos escritos:

- a).- Antecedentes de importancia para el problema a abordar.
- b).- Somatometría.
- c).- Descripción, en su caso, de las malformaciones congénitas observadas (localización anatómica, tipo de alteración entre otros).
- d).- Descripción de los hallazgos de laboratorio y gabinete.

3.- Opinión sobre los resultados de los estudios de laboratorio clínico y gabinete solicitados previamente así como de las valoraciones necesarias realizadas por otros especialistas de su unidad. Esto a fin de sustentar y/o iniciar el estudio del paciente según la propuesta diagnóstica o, en su caso, el manejo y vigilancia pediátrica del problema.

4.- Problema de abordaje clínico. *Se escribirá al inicio del resumen.* Entre ellos se encuentran:

- Retraso mental.
- Malformaciones múltiples (malformaciones de cabeza y cuello, malformaciones en extremidades, malformaciones simultáneas en varias partes del cuerpo entre otras).
- Tamaño y proporción corporal anormal (talla baja proporcionada, talla baja desproporcionada, hemihipertrofia, displasia ósea).
- Enfermedades del tejido conectivo.
- Errores innatos del metabolismo de grandes moléculas.

- Trastornos hematológicos hereditarios.
- Distrofias musculares.
- Genodermatosis.
- Otras enfermedades hereditarias por aparatos y sistemas.

* Los pacientes con sospecha de error innato del metabolismo de pequeñas moléculas serán enviados inicialmente a Pediatría Médica de Errores Innatos del Metabolismo.

5.- Motivo del envío, *señalado en la sección de la hoja de referencia:*

- Complementación diagnóstica
- Estudios auxiliares de diagnóstico especiales (cariotipo)
- Manejo especializado (asesoramiento genético)

6.- Una propuesta diagnóstica fundamentada en la evaluación integral del paciente. *No se aceptará como propuesta diagnóstica "Síndrome Dismórfico"* ya que es un término frecuentemente utilizado de manera indiscriminada y que no permite un enfoque concreto del paciente. En caso de no integrarse una propuesta diagnóstica específica, utilizar el grupo de problemas de abordaje clínico del inciso 4.

Dra. María Antonieta de Jesús Aráujo Solís.
Genética Médica

DESCRIPCION REQUERIDA EN LA EXPLORACION FISICA:-

Apariencia general
Proporcionalidad y simetría.
Posición y postura.
Comportamiento.
Otras observaciones.

Pigmentación cutánea, foseas, lesiones varias.
Forma de la cabeza, simetría, fontanelas.
Distribución del cabello.
Características faciales.
Forma de las pupilas, órbitas, fisuras palpebrales longitud y dirección.
Forma e implantación de pabellones auriculares.
Apariencia de la pirámide nasal.
Labios, filtrum, borde vermilion.
Paladar, lengua y procesos alveolares.
Forma y tamaño de la mandíbula.

Forma y características del cuello.
Forma del tórax, simetría, número y localización de pezones.
Murmullo cardíaco y pulsos.
Simetría en campos pulmonares.
Pared abdominal y anomalías a la palpación.
Apariencia y maduración de genitales.
Presencia y localización de orificio anal.
Simetría de la espalda, presencia de foseas o mechones de vello.
Extremidades, proporción y apariencia, rango de movimiento.
Pliegues palmares, pliegues de flexión en articulaciones.
Examen neurológico.

Dr. Juan Carlos Huicochea Montiel
Genética Médica