

Antecedentes Familiares

12.- Diabetes

Con frecuencia, la diabetes afecta a más de una persona en la familia, y esta tendencia ha llevado a plantear que se trata de una enfermedad en la que la herencia influye de manera importante. Por eso escuchamos, comúnmente, que es una enfermedad de herencia. Y muchas veces pensamos que, si no tenemos familiares afectados, no nos dará diabetes, pero no es así necesariamente. La forma de herencia más común para la diabetes no depende solo de nuestro material genético. Además de recibir material hereditario de predisposición por parte de nuestros padres, se necesita que tengamos malos hábitos de alimentación y hagamos poca actividad física. Debido a que son varios factores los que influyen, se dice que la diabetes mellitus es de origen hereditario de tipo multifactorial. Los elementos o factores más importantes que se encuentran en las personas que desarrollan la diabetes se resumen en tres: 01. La predisposición hereditaria que recibimos de nuestros padres cuando ya hay antecedentes de diabetes en la familia, o sea, otras personas a quienes ya se les diagnosticó diabetes. 02. Los hábitos de alimentación, con consumo excesivo de alimentos con azúcares y grasas, así como pocas frutas y vegetales. Una buena alimentación debe ser equilibrada en cantidad y calidad y debe ser suficiente para que realicemos las actividades físicas cotidianas, sin excederse de lo necesario, pues lo que sobra se acumula en el organismo como grasa, y lo hace trabajar más de lo normal. Si el organismo trabaja en exceso por mucho tiempo, se “agota” y deja de controlar en forma normal sus funciones. En el caso de la diabetes, se pierde el control del azúcar en la sangre, la glucosa. 03. Los hábitos de actividad física. Las consecuencias negativas de la inactividad física son múltiples; por ejemplo, se acumula con mayor facilidad lo que no se utiliza de los alimentos que se ingieren, y el organismo se sobrecarga de trabajo. Además, la actividad física mejora las funciones de los tejidos al oxigenarlos mejor y ayuda a eliminar los desechos con mayor facilidad. Un estilo de vida activo es benéfico para la salud desde muchos aspectos. Cuando no se tiene predisposición hereditaria (no hay familiares afectados), los malos hábitos de alimentación y la vida sedentaria son causales suficientes para desarrollar diabetes. Al contrario, cuando hay predisposición hereditaria de diabetes por tener familiares afectados, los buenos hábitos de alimentación y la actividad física evitan que se desarrolle la diabetes, o al menos hacer que tarde en aparecer.

Mientras se presente a mayor edad, menos daño crónico sufrirá la persona porque serán menos años los que va a padecer la enfermedad. Conocer la situación de nuestra familia con respecto a sus enfermedades crónicas, como la diabetes, ayuda a analizar cuál es la situación personal y a saber si se tiene propensión a padecerla. ¿Ha escuchado sobre el árbol familiar? Se construye con la información de nuestros familiares. En la figura 1 siguiente está un ejemplo. Cada árbol familiar es diferente, depende de cuántas personas formen la familia; puede ser grande o pequeño. Mientras más generaciones incluyamos en la información, es mejor, al menos debe constar de tres generaciones, que es lo que comúnmente sabemos

<http://www.cirbiomedicas.uady.mx/principal/documentos/diabetes.pdf>

13.- Alergias

Investigar si uno de los padres tiene:

- * Rinitis alérgica
- * Asma
- * Dermatitis atópica

14.- Obesidad

Si ambos padres son obesos, el 22% pueden desarrollar obesidad

Si ambos padres presentan obesidad mórbida, el 35% pueden desarrollar obesidad.



Para lograr una prevención temprana es necesario realizar una alimentación saludable, actividad física 1 hora por día, disminuir la exposición a pantallas a 2 hs. diarias y dormir lo adecuado para la edad.

La alimentación debe estar constituida por las 4 comidas diarias (desayuno, almuerzo, merienda y cena).

A partir de los 2 años pueden recibir lácteos descremados en el desayuno y merienda, evitar galletitas dulces o productos de pastelería diariamente, utilizar más galletitas integrales o pan integral con queso descremado y/o mermelada común o diet según el estado nutricional.

En el almuerzo y la cena debe de haber vegetales crudos o cocidos (excepto papa y batata), y frutas; no utilizar postres lácteos tanto enteros como descremados.

Las carnes (vaca, pollo o pescado) 1 vez por día el tamaño de la palma de su mano.

Los cereales como polenta, arroz y fideos y los vegetales como papa y batata pueden estar en ambas comidas, pero su cantidad dependerá de la edad y de la relación peso/talla. Generalmente es 1- 2 puños de la mano del niño cocido en cada comida. Estas sugerencias deben ser adecuadas a cada uno por su Pediatra.

Es también necesario concurrir a los controles médicos adecuados según la edad, para que el profesional pueda evaluar la relación del peso con la talla y determinar si hay menor (sobrepeso) o mayor (obesidad) grado de exceso de grasa corporal.

El rol del Pediatra será hacer la prevención o el diagnóstico de estas enfermedades como también de sus complicaciones para lo cual solicitará laboratorio y ecografía abdominal.

Eventualmente puede requerir Rx de cavum y valoración cardiológica. En la solicitud de laboratorio incidirán los antecedentes familiares, la presencia de alguna enfermedad de base y el grado de exceso de grasa corporal.

Si el niño/adolescente con sobrepeso u obesidad que quiere practicar deporte, se le realizará evaluación cardiológica.

<http://www.tuconsultorioidigital.com.ar/notas/obesidad-infantil>

15.- Hipertensión

La hipertensión de inicio temprano, pero no la de inicio tardío en los padres se asoció fuertemente con la hipertensión en la descendencia.

Manejo y tratamiento

El tratamiento de primera línea para la presión arterial alta en los niños sigue siendo el cambio de estilo de vida.

- Si la causa fuera la obesidad, el primer paso será que el niño baje de peso. Esto deberá ser algo controlado muy estrictamente por el pediatra. Bajar de peso no solo bajará la presión arterial, sino que también puede brindar muchos otros beneficios de salud.
- Limite la **sal** en la dieta de su hijo. Dejar de consumir sal de mesa y restringir el consumo de alimentos salados puede bajar la presión arterial de algunos pacientes. Fuentes comunes de alimentos con sal incluyen, el pan, carnes frías, pizza, y alimentos preparados fuera del hogar.
- Sea precavido al comprar alimentos envasados. La mayoría de los alimentos enlatados y procesados contienen mucha sal, por lo que debe **revisar las etiquetas con cuidado** para asegurarse de que las cosas tengan poca o ninguna sal agregada.
- Ayude a su hijo a hacer más ejercicio aeróbico. La actividad física aeróbica puede bajar la presión arterial, debido a su efecto sobre los vasos sanguíneos y el corazón, incluso cuando los pacientes no pierdan peso. La AAP recomienda **60 minutos** de actividad física por día.

Fuente

<https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/heart/Paginas/high-blood-pressure-in-children.aspx.Ver>

16.- Colesterol alto

* Si tienen un padre u otro familiar cercano cuyo colesterol total supera los 240 mg/dl.

* Si tienen antecedentes familiares de enfermedades cardiovasculares antes de los 55 años en los hombres y antes de los 65 años en las mujeres

Solicitar análisis de laboratorio. Hace ya muchos años que se conoce el carácter familiar de algunos tipos de hipercolesterolemia (hipercolesterolemia familiar, Apo B defectuosa familiar).

17. Problemas de vista

La DMAE o degeneración macular

La miopía magna Se conoce como patologías oculares hereditarias. Ellas son:

Las distrofias retinianas

La retinosis pigmentaria

El glaucoma congénito

Las cataratas congénitas

El “daltonismo” o anomalía en la percepción del color está ligada al cromosoma X. Se clasifica en:

Acromatopsia: Incapacidad para discernir los colores. Sólo se distinguen el blanco y el negro en todas sus tonalidades por una limitación en la



funcionalidad de los conos, células fotorreceptoras encargadas en la visión del color

Monocromatopsia: Para una buena visión cromática, los conos deben ser de tres tipos, los conos L, M y S. Cada uno de ellos es sensible a una longitud de onda determinada, es decir, a la luz verde, roja o azul. La monocromatopsia se da cuando solamente existe uno de los tres tipos de conos.

Dicromatopsia: La dicromatopsia sucede cuando tenemos dos de los tres tipos de conos necesarios y se dividen en:

El protanope presenta ausencia de los fotorreceptores retinianos de la luz rojo.

El deuteranope presenta ausencia de los fotorreceptores retinianos de la luz verde.

El tritanope presenta ausencia de los fotorreceptores de la retina de la luz azul.

Tricromatopsia anómala:

Protanomalia

Deuteranomalia (la más frecuente)

Tritanomalia (muy poco frecuente)

El nistagmus

El albinismo

Padres con: Miopía, astigmatismo o hipermetropía predispone en casi un 100% más a padecer estas enfermedades.

Interconsulta con el oftalmólogo pediatra para su estudio.

<https://ocumed.es/clinica-de-oftalmologia-patologias/>

<https://vital.rpp.pe/expertos/hijos-de-padres-con-problemas-visuales-pueden-heredar-condicion-noticia-600292>

18.- Retardo mental

La probabilidad de que una persona tenga un trastorno mental específico es mayor si otros miembros de la familia tienen el mismo trastorno mental. Aunque un trastorno mental puede ser hereditario en una familia, puede haber diferencias considerables en la gravedad de los síntomas entre los miembros de tal familia. Esto significa que una persona de la familia puede tener un caso leve y otra un caso más grave del trastorno mental. Los trastornos mentales, sin embargo, no siguen los patrones típicos de herencia. Se incluye

Depresión: afecta al 10 % de la población.

Trastorno de hiperactividad por déficit de atención (TDAH): afecta del 5 % al 11 % de la población.

Trastorno del espectro del autismo (TEA): afecta a 1 de cada 68 niños.

Trastornos por consumo de sustancias (adicción): afecta al 10 % de la población.

Esquizofrenia: afecta al 1 % de la población.

Trastorno bipolar: afecta del 2 % al 3 % de la población.

Fuente: Academia Americana de Pediatría

<https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/emotional-problems/Paginas/inheriting-mental-disorders.aspx>

19.- Problemas cardíacos

Los hijos o hermanos de pacientes que han sufrido un infarto antes de los 65 años presentan de 2 a 3 veces más riesgo de padecer una dolencia cardíaca, cerebral o vascular. También:

Las miocardiopatías (enfermedades que afectan al músculo cardíaco y que supone un gran riesgo para deportistas) como la miocardiopatía hipertrófica, la miocardiopatía dilatada, la miocardiopatía no compactada, la miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho y la miocardiopatía restrictiva.

Son: **alteraciones potencialmente letales del ritmo cardíaco** (Síndrome de Brugada, del QT largo y del QT corto) y

Alteraciones de los vasos sanguíneos y de las válvulas (Síndrome de Marfan, Prolapso de la válvula mitral)

Evaluar interconsulta con cardiólogo pediatra.

20.- Problemas respiratorios

Las patologías respiratorias con predominio hereditario son:

El asma

La fibrosis quística

Enfermedad de cilios inmóviles

El síndrome de Kartagener (si al anterior se le agrega un situs inverso)

La fibrosis pulmonar idiopática y

El déficit de alfa 1-antitripsina

Interconsulta con neumólogo pediatra para determinar si tiene la forma hereditaria de la enfermedad, reducir su riesgo y evaluar pruebas genéticas para su detección.

21.- Fumadores

El humo de segunda mano contiene alrededor de 4000 sustancias químicas diferentes, muchas de las cuales pueden provocar cáncer. Está comprobado que aumenta los riesgos de salud a corto y largo plazo en los niños que se exponen a él, tales como:

Asma.

Infecciones respiratorias (como bronquitis y neumonía).

Tos crónica y otros problemas pulmonares.

Infecciones en los oídos.

Síndrome de la muerte súbita del lactante (SMSL) en bebés menores de 1 año.

Los niños cuyos padres fuman tienen además más probabilidades de verse involucrados en incendios que ellos mismos provocan cuando juegan con fósforos, encendedores o cigarrillos encendidos que quedan accidentalmente a su alcance.

Fuente. Academia Americana de pediatría

<https://www.healthychildren.org/Spanish/family-life/family-dynamics/types-of-families/Paginas/Secondhand-Smoke-and-Child-Custody.aspx>

Leer más...

<http://www.medicosypacientes.com/articulo/los-hijos-de-padres-adictos-la-nicotina-son-mas-propensos-convertirse-en-fumadores>

22.- Convulsiones

Las convulsiones febriles como factor de riesgo en familiares de primer grado con convulsiones y epilepsia.

Ni las medidas físicas (paños de agua tibia, baño o ducha de agua tibia) ni la administración de antitérmicos (paracetamol e ibuprofeno en mayores de 6 meses) previenen la aparición de convulsiones febriles. El tratamiento de la fiebre en los niños con convulsiones febriles debe ser igual al de los niños con fiebre que no han sufrido convulsiones. Las familias no deben angustiarse ni estar pendientes de la temperatura del niño en todo momento. Utilice las dosis habituales de antitérmicos y no lo arroje en exceso.

El tratamiento para prevenir las crisis es muy controvertido, no se recomienda a largo plazo y sólo algunos médicos lo aconsejan en situaciones especiales.

Los padres de niños con convulsiones febriles repetidas pueden sentirse más tranquilos si disponen de medicación (diazepam) para administrar por vía rectal cuando se produce la convulsión, aunque no se ha demostrado de forma clara su eficacia.

Artículo elaborado por la **Sociedad Española de Urgencias Pediátricas**.

23.- cólicos intestinales

Investigar:

1.- síndrome de colon irritable

2.- enfermedad inflamatoria (colitis ulcerosa-Crohn)

Ambas patologías son hereditarias. La Enfermedad inflamatoria en un 15%.

24.- Epilepsia

La epilepsia es hereditaria si son causados por un solo gen (rasgo genético simple). Puede detectarse el gen responsable de las convulsiones

Investigar factores de riesgo para sufrir epilepsia. Esto es:

Padres que comenzaron con epilepsia antes de los 20 años.



Madre epiléptica. En este caso, el niño riesgo es dos veces más alto que si el epiléptico es el padre. Se cree del 5 al 7%.

Aunque si la epilepsia de los padres es por causas ocurridas después de su nacimiento, una meningitis neonatal, una afección traumática durante el parto, las posibilidades disminuyen ya que en este caso no se trata de un factor genético.

Derivar en este caso para una consulta genética.

25.- Malformaciones

Si hay antecedentes de anomalías congénitas en la familia o si una mujer forma parte de un grupo de alto riesgo, debería considerar la posibilidad de consultar a un asesor genético que evaluara la historia médica familiar, podrá solicitar pruebas genéticas y ayudar a los padres a la toma de decisiones no quizás con este niño sino con un próximo.

26.- Problemas para oír

Tradicionalmente la Hipoacusia perceptiva hereditaria se sospechaba cuando existía un individuo sordo con historia familiar de sordera. La construcción de un buen árbol genealógico es el punto de partida para un adecuado asesoramiento genético.

Tipos de hipoacusias hereditarias

Las **hipoacusias hereditarias** se clasifican en dos grandes grupos:

1. **Hipoacusia hereditaria sindrómica:** la pérdida auditiva se asocia con malformaciones del oído externo o de otros órganos, o con problemas médicos que afecten a otros sistemas del organismo.



2. **Hipoacusia hereditaria no-sindrómica:** la hipoacusia no se asocia a malformaciones visibles del oído externo ni otros problemas médicos. No obstante, se puede asociar a malformaciones del oído medio o interno. Este tipo de hipoacusia hereditaria es más común, ya que afecta aproximadamente al 70% de los casos.

La construcción de un buen árbol genealógico es el punto de partida para un adecuado asesoramiento genético.

27.- Enfermedades de la sangre (leucemias, hemofilia, anemias)

Hemofilia

Los trastornos de la coagulación hereditarios raros pueden afectar los factores II, V, VII, X, XI y XIII. De estos, la deficiencia de factor XI es el más común.

Deficiencia de alfa-2 antiplasmina

Talasemias