

## PREVALENCIA DE LA PATOLOGIA GENETICA EN PACIENTES PEDIATRICOS INTERNADOS EN UN HOSPITAL DE ALTA COMPLEJIDAD

Dras. María Luz Teiber, María Gabriela Obregón, Cristina Z. Barreiro

### RESUMEN

Las enfermedades genéticas son aquellas perturbaciones del estado de la salud en las que intervienen en mayor o menor medida alteraciones de la constitución genética. En algunos casos la constitución genética es claramente determinante de una condición clínica, en otros casos en cambio solo será determinada la susceptibilidad que, en concurrencia con otros factores, predisponen al desarrollo de enfermedades. Los objetivos principales de este trabajo se centraron en analizar como la presencia de patología genética influye en la morbimortalidad de los pacientes hospitalizados evaluando los egresos del año 2007 en el Hospital Juan P. Garrahan, determinar qué porcentaje de pacientes pediátricos egresados de un centro de referencia presentan patología total o parcialmente genética, describir sus características y la carga asistencial que representan. Se realizó un estudio retrospectivo, descriptivo, transversal. Se revisaron 2300 historias clínicas (HC) correspondientes a los egresos del año 2007 en cinco salas de internación: Neonatología, CIM 64, 32, 62 y 73. En las salas se comparó: 1- porcentaje de pacientes con y sin patología genética, 2- días requeridos en una internación entre pacientes con y sin patología genética. 3- reinternaciones. 4- tipo de egreso. En las cinco salas analizadas se observó una mayor prevalencia de patologías total o parcialmente genéticas, en relación a la patología no genética. Analizando la morbimortalidad mediante días de internación requeridos en la hospitalización y número de reinternaciones, se observó que en tres de las cinco salas los días de internación requeridos eran mayores en los pacientes con patología total o parcialmente genética.

**Palabras clave:** Pacientes internados, Patología total o parcialmente genética, egresos hospitalarios, proceso de la consulta genética.

Medicina Infantil 2012; XIX: 88 - 94.

---

Servicio de Genética,  
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.  
Correspondencia: María Luz Teiber  
Email: luzteiber@hotmail.com  
Dirección: Gurruchaga 2181  
Tel.: 20596435

### ABSTRACT

*Genetic diseases are disorders affecting health in which alterations in the genetic constitution intervene to a greater or lesser extent. In some cases the genetic constitution clearly determines a clinical condition, in others, however, it merely determines a susceptibility which, in association with other factors, predisposes to the development of a certain disease. The aims of this study were to analyze the impact of genetic pathology on the morbidity and mortality of hospitalized patients evaluating children discharged from the Juan P. Garrahan Hospital in 2007, to determine the percentage of pediatric patients discharged from a tertiary care center who presented with a total or partial genetic pathology, to describe their features and the burden of care they represented. A retrospective, descriptive, cross-sectional study was conducted. We reviewed 2300 clinical charts (CC) of children discharged from different five wards in 2007: Neonatology and wards 64, 32, 62, and 73. We compared: 1- percentage of patients with and without genetic pathology, 2- days of hospital stay of patients with and without genetic pathology, 3- readmissions, 4- type of discharge. On all wards a higher prevalence of totally or partially genetic pathologies than of non-genetic pathologies was found. When comparing morbidity and mortality with days of hospital stay and number of readmissions, we found that in three of five wards days of hospital stay were increased in patients with total or partially genetic pathologies.*

**Key words:** Hospitalized patients, totally or partially genetic pathologies, hospital discharges, process of genetic consultations.

Medicina Infantil 2012; XIX: 88 - 94.

### INTRODUCCION

Las enfermedades genéticas no son enfermedades poco frecuentes como habitualmente se cree, sino por el contrario el impacto de los desordenes de causa total o parcialmente genética en la morbilidad infantil es muy significativo.

El desarrollo económico-social y los progresos en el control de las enfermedades infecciosas y la desnutrición infantil están determinando un aumento creciente de la importancia relativa de los problemas de salud de origen genético y de los defectos congénitos en general como causa de sufrimiento, enfermedad y muerte de las sociedades modernas<sup>1</sup>.

Se estima que el 5% de los recién nacidos vivos padecerán una enfermedad total o parcialmente genética, antes de los 25 años, entre los cuales el 3,6 por mil tendrán enfermedades determinadas por un único gen. En países desarrollados durante la primera y segunda infancia los desórdenes genéticos determinan al menos un 30% de las admisiones hospitalarias y de un 40 a 50% de todas las muertes en la niñez. Al menos el 50% del retardo mental severo, las sorderas y cegueras son debidos a causas genéticas<sup>2</sup>.

En Argentina, durante el primer año de vida el 22,5% de todas las muertes se debe a anomalías congénitas mayores, siendo el 12,15% entre 1 a 4 años y 5,1% para los niños entre 5 y 14 años. (Datos de la Estadísticas Vitales 2007. MS)<sup>3</sup>.

No existen en el país registros nacionales adecuados de frecuencias de enfermedades genéticas y/o malformaciones congénitas ni de cómo estas impactan en el sistema de salud. Si bien la Argentina participa del ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) el registro comprende pocas maternidades del país y sólo detecta defectos evidenciables al nacimiento.

Tampoco existe en nuestro país información con respecto a la prevalencia de defectos congénitos y enfermedades genéticas entre los niños hospitalizados, su evolución ni la carga asistencial que demandan, ni los costos que implican su diagnóstico y tratamiento; información necesaria para estimar el impacto y la carga de la patología genética en el sistema de salud. En este sentido, el único antecedente en nuestro país es un estudio efectuado en el hospital de niños "Dr. Ricardo Gutiérrez" en el año 1976, que estableció que aproximadamente el 35% de los egresos eran de causa total o parcialmente genética<sup>4</sup>.

En el año 2001 en Estados Unidos de Norteamérica una revisión anual de la mortalidad infantil, reveló que el 23% de las defunciones infantiles se debieron a causas genéticamente determinadas<sup>5</sup>. En los últimos 30 años diversos investigadores en EEUU y México han examinado la carga de los desórdenes genéticos y anomalías congénitas en pacientes hospitalizados en unidades de cuidados intensivos neonatales<sup>6</sup> y entre pacientes pediátricos hospitalizados de diversas edades<sup>7,8</sup>. demostrando que si se compara a los niños internados por patologías total o parcialmente genéticas y los internados por otras causas se observa que los primeros tienden a estar internados por un período

más largo, con un costo también más alto, mayor número de reinternaciones y una tasa de mortalidad más alta<sup>8,9</sup>.

A través de este estudio se intentó aproximarnos a la realidad en nuestro contexto, ya que no existen datos actualizados que hayan abordado esta temática.

Existen varias formas de clasificar las enfermedades de origen genético. Una manera útil es la que integra las diferentes enfermedades por su etiología. En este trabajo se eligió la clasificación utilizada por McCandless et al.<sup>7</sup> que incluye patologías de causas genéticas y no genéticas en pacientes hospitalizados, dado que la misma resultó operativa para el objetivo principal del trabajo.

Los objetivos centrales del estudio fueron:

- 1) Determinar qué porcentaje de pacientes pediátricos egresados de un centro de referencia presentan patología total o parcialmente genética, y describir sus características.
- 2) Analizar si la presencia de patología genética influye en los días de internación, en las reinternaciones y si las defunciones son más frecuentes en los pacientes hospitalizados con patología total o parcialmente genética, evaluando los egresos del año 2007 en un Hospital de Alta Complejidad (Htal. de Pediatría Dr. Juan P. Garrahan).
- 3) Explorar el proceso de la consulta genética en el período 2007 en los niños que estuvieron hospitalizados en tres unidades de cuidados intermedios y moderados y en una sala de terapia intensiva y una sala de recuperación neonatal.

## MATERIAL Y METODOS

Se realizó un estudio retrospectivo, descriptivo, transversal.

Se revisaron 2300 Historias Clínicas (HC) correspondientes a los egresos del año 2007 en cinco salas de internación del Hospital Garrahan: Neonatología, CIM (unidades de cuidados intermedios y mínimos) 64, CIM 32, CIM 62 y CIM 73. Los egresos hospitalarios totales del año 2007 fueron 18427.

Se eligió Neonatología basados en la hipótesis de que sería uno de los servicios con mayor población de pacientes internados con malformaciones congénitas, dado que la primera causa de muerte en el período posnatal en el año 2007 correspondió a las cardiopatías congénitas. Fuente: Estadísticas Vitales, información básica 2007. Ministerio de Salud de la Nación. Las demás salas se eligieron por ser salas de internación polivalente.

Se elaboró una plantilla Excel para el análisis de los datos obtenidos consignando los siguientes datos: nombre y apellido, número de historia clínica, fecha de nacimiento, edad en la internación, motivo de ingreso, diagnóstico principal y secundario, días de internación, número de reinternaciones y dura-

ción de las mismas, forma de egreso, procedencia y existencia o no de obra social. También se consignó si en la hoja de epicrisis figuraba la consulta a genética en los casos que fuera necesario y si dentro de la historia clínica estaba efectuada la consulta por el Servicio de Genética.

Las patologías se clasificaron en cinco categorías: (Modificadas de McCandless et al<sup>7</sup>).

**1. Condiciones con una base genética conocida, que a su vez se divide en los siguientes subgrupos:**

**1.A Monogénicas** (Ej.: fibrosis quística, enfermedades neurometabólicas, etc.).

**1.B Cromosómicas** (Ej: Sme. de Down, Sme. de Edwards, etc.).

**1.C Multifactoriales/Poligénicas** (Ej: fisura de labio, mielomeningocele, etc.).

**1.D Heterogéneas, con posible causa genética.** (Ej: retardo mental, epilepsia, etc.).

Fueron incluidos en esta categoría pacientes evaluados por el Servicio de Genética, en los que si bien se sospechó una patología de origen genético, aún no se ha podido definir su etiología.

**2. Defectos congénitos sin una base genética conocida, que también se subdivide en tres subgrupos:**

**2.A Malformaciones de etiología desconocida.** (Ej: Sturge Weber, angiomas, etc.)

**2.B Teratógenos.** (Ej: lúes, toxoplasmosis congénita, etc.)

**3. Desórdenes adquiridos con predisposición genética. (Ej: tumores, enfermedades autoinmunes, asma, diabetes)**

**4. Desórdenes adquiridos sin causa genética determinada. (Ej: hipoxia perinatal)**

**5. Ausencia de condiciones crónicas preexistentes. (Ej: infecciones, traumatismos, etc.)**

En base a esta clasificación, los pacientes se dividieron en dos grupos:

**Grupo 1:** Pacientes con patología total o parcialmente genética. (Categorías I y III).

**Grupo 2:** Pacientes sin patología genética. (Categorías II, IV y V).

En todas las salas se compararon los pacientes de acuerdo a las siguientes variables:

1. Pacientes con y sin patología genética, asignando a cada grupo las categorías mencionadas anteriormente.
2. Días requeridos en una internación entre pacientes con y sin patología genética.
3. Reinternaciones: Se consideró reinternación a toda admisión hospitalaria posterior a la primera internación, que constara en la historia clínica

independientemente de la duración de la misma. Se evaluó en los grupos 1 y 2 el porcentaje de pacientes que requirió reinternación

4. Tipo de egresos: Se evaluó alta o defunción
5. En los pacientes con patología genética, se revisó si en la hoja de epicrisis figuraba la interconsulta al Servicio de Genética y qué porcentaje de pacientes fueron evaluados por este Servicio. El análisis estadístico de las variables mencionadas que se realizó fue:

1. Días de internación y edad: medianas y test no paramétricos de Mann Whitney y Kruskal Wallis según el número de variables. En los CIM 32, 62 y 73, las edades se dividieron según grupos etarios (1 mes- 1 año, 2 y 4 años, 5 y 9 años, 10 y 14 años, 15 y 19 años, 20 o más).

2. Reinternaciones: Se compararon los grupos 1 y 2. Se utilizó el test de Mann Whitney y test de chi cuadrado.

3. Defunciones: Se compararon los grupos 1 y 2 mediante test de chi cuadrado. Se consideró significativa una  $p < 0,05$ .

La totalidad de los pacientes se agrupó en Grupo 1: Pacientes con patología total o parcialmente genética. (Categorías I y III).

Grupo 2: Pacientes sin patología genética. (Categorías II, IV y V)

## RESULTADOS

### Prevalencia de la patología genética

En las cinco salas analizadas se observó una mayor prevalencia de patologías total o parcialmente genéticas, en relación a la patología no genética.

Neonatología: 54,6%, CIM 64: 51%, CIM 32: 68,8%, CIM 62: 65% CIM73: 65%.

La Figura 1 y la Tabla 1 expresan el porcentaje de pacientes de acuerdo a los dos grupos en que se dividieron los pacientes, mientras que en la Fi-

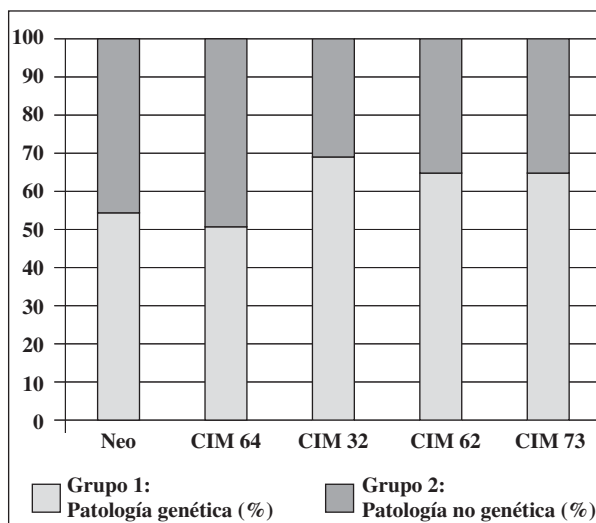


Figura 1: Gráfico de los porcentajes de patología genética y no genética en las salas de internación.

**TABLA 1: PORCENTAJE DE PATOLOGÍA GENÉTICA Y NO GENÉTICA EN LAS SALAS DE INTERNACION INCLUIDAS EN EL ESTUDIO.**

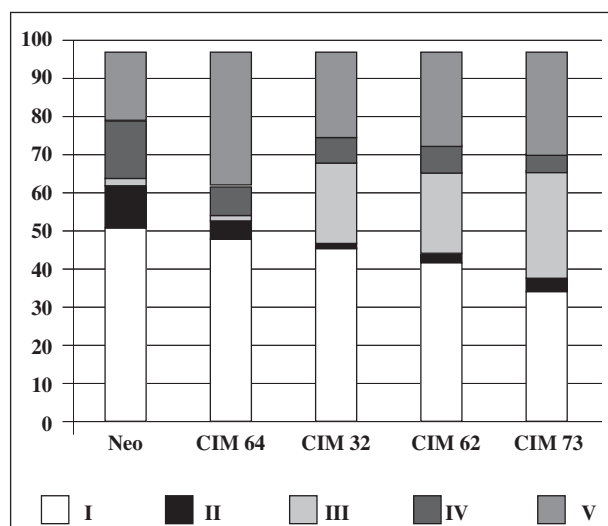
	Patología Genética%	Patología no Genética%
NEO	54,6	45,3
CIM 64	51	49
CIM 32	68,8	31,2
CIM 62	65	35
CIM 73	65	35

gura 2 y en la Tabla 2 reflejan la subdivisión en categorías de acuerdo a la etiología de las patologías.

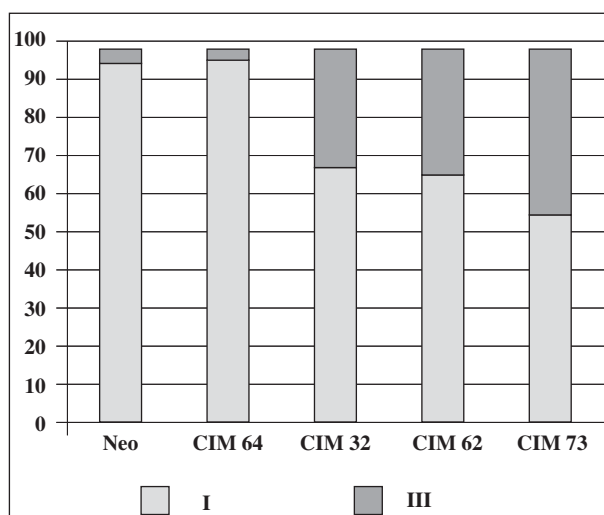
En la Figura 3 y en la Tabla 3 se compara en cada una de las salas evaluadas dentro del Grupo 1, el aporte de las categorías I y III (Figura 3. Tabla 3), y en el Grupo 2 el aporte de las categorías II, IV y V (Figura 4. Tabla 4).

En la Tabla 3 se divide dentro del grupo 1 (Pacientes con patología total o parcialmente genética) las patologías de acuerdo a la categoría asignada.

Para el grupo 1 se observa que en Neonatología y el CIM 64 el aporte de patologías con predis-



**Figura 2:** Aporte de las patologías de acuerdo a la categoría asignada en base a la etiología, en las salas de internación.



**Figura 3:** Aporte de las categorías I y III dentro del grupo 1 en las salas de internación.

**TABLA 3: PORCENTAJES DE LAS CATEGORIAS I Y III EN LAS SALAS DE INTERNACION.**

Grupo 1	Categoría I (%)	Categoría III (%)	Total (%)
NEO	96,3	3,7	100
CIM64	97,1	2,9	100
CIM32	68,4	31,6	100
CIM62	66,5	33,5	100
CIM73	55,6	44,4	100

posición genética es muy pequeña y en las salas donde se internan niños de mayor edad, este tipo de patologías aumenta considerablemente.

En la Tabla 3 se dividió dentro del grupo 1 (Pacientes con patología total o parcialmente genética) las patologías de acuerdo a la categoría asignada.

En la Figura 4 y en la Tabla 4 se compara en cada una de las salas evaluadas dentro del Grupo 2, el aporte de las categorías II, IV y V.

En la Tabla 4 se dividió dentro del grupo 2 (Pacientes sin patología genética) las patologías de acuerdo a la categoría asignada.

**TABLA 2: PORCENTAJES DE PATOLOGIAS POR CATEGORIAS EN LAS SALAS DE INTERNACION.**

Categorías %	I	II	III	IV	V	TOTAL
	Monogénicas, cromosómicas, multifactoriales	Etiología desconocida y teratógenos	Desórdenes adquiridos con predis. genética	Desórdenes adquiridos sin causa genética	Ausencia de condiciones preexistentes	
NEO	52,6	11,34	2,06	15,5	18,5	100
CIM64	49,6	4,8	1,4	7,8	36,4	100
CIM32	46,9	1,6	21,7	6,9	22,9	100
CIM62	43,1	2,5	21,8	7,4	25,2	100
CIM73	35,6	3,5	28,9	5,3	26,7	100

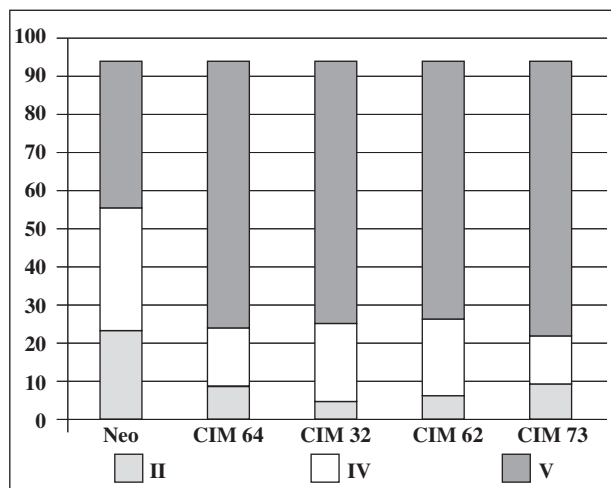


Figura 4: Aporte de las categorías II, IV y V dentro del grupo 2 en las salas de internación.

TABLA 4: PORCENTAJES DE LAS CATEGORIAS II, IV Y V EN LAS SALAS DE INTERNACION.

Grupo 2	Categoría II (%)	Categoría Iv (%)	Categoría V (%)	Total (%)
NEO	25	34,1	40,9	100
CIM64	9,75	15,85	74,4	100
CIM32	5,1	22	72,9	100
CIM62	6,9	21,3	71,8	100
CIM73	10,1	13	76,9	100

Para el grupo 2 en Neonatología prevalecen las anomalías congénitas y adquiridas (ej: hipoxia perinatal) sobre los procesos agudos y en el resto de las salas prevalecen los procesos agudos.

En la Tabla 4 se muestran los porcentajes de las patologías no genéticas divididas por categoría dentro del grupo 2.

### Días de internación

Los días de internación requeridos para el total de la muestra, comparando los grupos 1 y 2 fueron mayores en el grupo 1, en Neonatología (53 vs 44), CIM 64 (171 días vs 164) y CIM 32. (350 vs 158).

Las patologías que requirieron mayor cantidad de días de internación correspondieron a la categoría IC (cardiopatías, atresia de esófago).

En el CIM 72 no se observó diferencia significativa y en el CIM 62 se observó un mayor número de días de internación en el grupo 2. En este grupo se encontraban tres pacientes con hipoxia perinatal y dos pacientes con Síndrome de Moebius.

Los pacientes con hipoxia perinatal presentan en general alteraciones multisistémicas que condicionan que el requerimiento de días de internación sea mayor.

### Reinternaciones

Se observó en todas las salas analizadas que el

número de reinternaciones era mayor en los pacientes del grupo 1 mientras que los días requeridos en dichas reinternaciones eran superiores en el grupo 1 en las unidades CIM 32, 62 y 73 sin diferencias significativas en el CIM 64.

### Defunciones

De las defunciones que se produjeron durante el periodo analizado, en Neonatología el 7,5% correspondió a pacientes con patología genética (Grupo 1) y el 2,3% a pacientes sin patología genética (Grupo 2).

En el CIM 64, el porcentaje de defunciones fue del 3,4% atribuible solo al grupo 1.

En los CIM 32, 62 Y 73 las defunciones fueron del 2%, 1,6% y 1,2% respectivamente, todas dentro de los pacientes del grupo 1. (Figura 5).

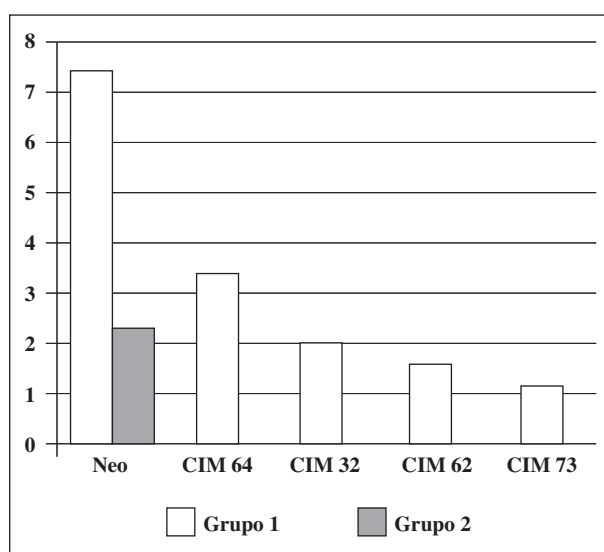


Figura 5: Defunciones de los pacientes dentro de los grupos 1 y 2.

### Interconsulta con el Servicio de especialidad

Para valorar el proceso de interconsulta, especialmente en los pacientes del grupo 1, se revisó en la historia clínica si figuraba dicho pedido al Servicio de Genética y se calculó en qué porcentaje, dentro de los pacientes del grupo 1, se había solicitado el pedido de interconsulta y también si se consignaba la evaluación por parte del Servicio.

En la Figura 6 se muestra en porcentajes dentro del grupo 1 (pacientes con patología total o parcialmente genética) las patologías por categoría, en la que se solicitó interconsulta al Servicio de Genética, consignadas en la historia clínica y los pacientes evaluados por el Servicio (PI: pedido de interconsulta. EV: evaluados por el Servicio de Genética).

### Conclusiones de los resultados

En las cinco salas analizadas se observó una mayor prevalencia de patologías total o parcialmente genéticas, en relación a la patología no genética.



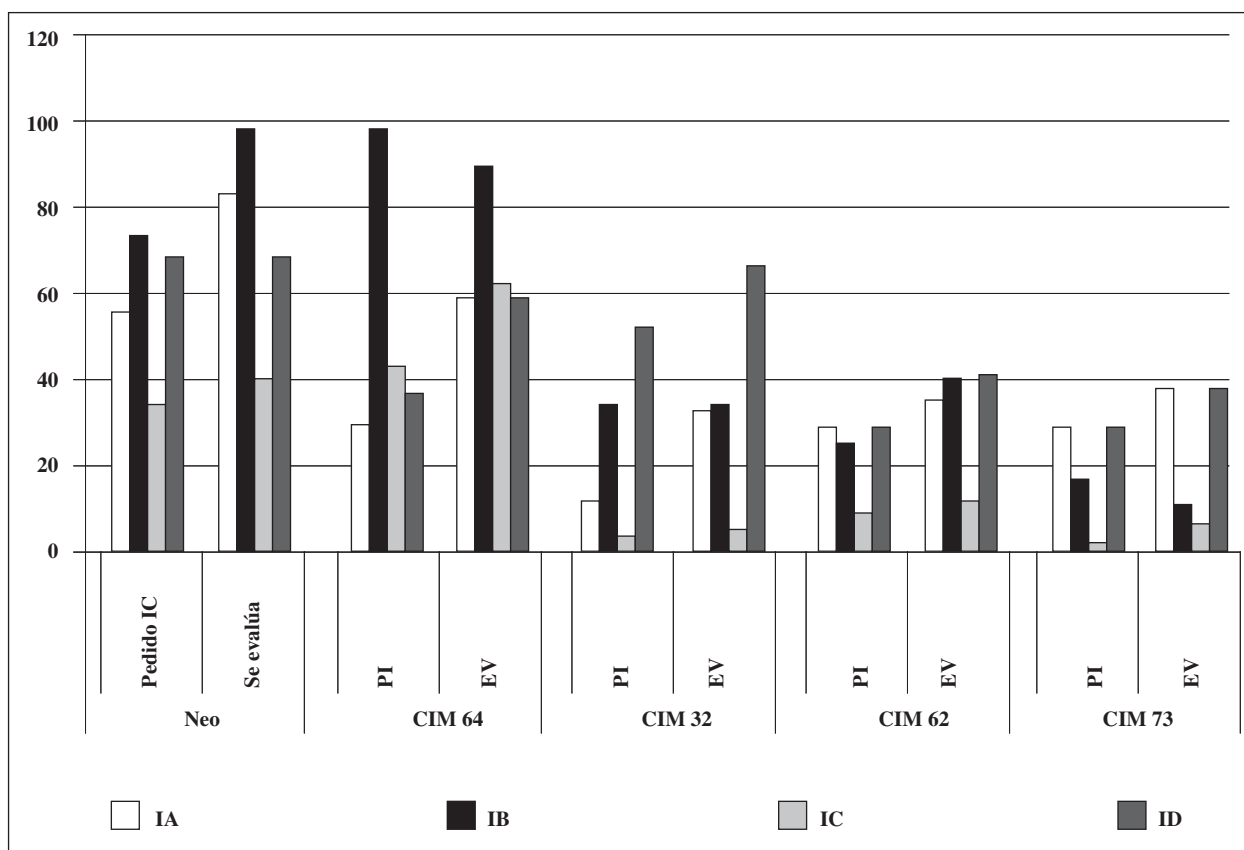


Figura 6: Porcentajes de patologías consultadas y evaluación por el Servicio de Genética.

Analizando los días de internación requeridos en la hospitalización y número de reinternaciones, se observó que en tres de las cinco salas (Neonatología, unidades de internación CIM 64 y 32 los días de internación requeridos eran mayores en el grupo 1. En los CIM 62 y 73 las medianas fueron similares por lo que no se observó diferencia significativa

El mayor número de días de internación requeridos en pacientes con patología total o parcialmente genética se debe a que habitualmente son pacientes complejos que requieren intervención de un equipo multidisciplinario y estudios complementarios que hacen que su estadía en el hospital sea más prolongada.

Con respecto a las reinternaciones, se observó en todas las salas, que el porcentaje de pacientes que requerían reinternaciones era mayor en el grupo 1 y que el número de reinternaciones también era superior en los pacientes del grupo 1.

Teniendo en cuenta todos los pacientes analizados, las defunciones fueron 27, de las cuales 26 correspondieron al grupo 1 y una al grupo 2.

En Neonatología se observó que el pedido de interconsulta que figuraba en la historia clínica para las patologías de origen genético variaba entre el 35 y el 75%. Las más consultadas fueron la de categoría IB (alteraciones cromosómicas).

Se observó que el pedido de interconsulta al

Servicio de Genética variaba de un 2,2 a un 100%. Las patologías que más se consultaron correspondían a la categoría IA, IB y ID. La evaluación realizada por el Servicio de Genética constatada en la historia clínica correspondió entre el 41 y el 100%. El grupo IB se encontró entre el último grupo.

### DISCUSION

El análisis de los diagnósticos consignados considerando el total de los egresos -18.427 pacientes- del año 2007, mostró que la primera causa fueron las malformaciones congénitas lo que representó un 17% de los mismos, (Fuente: Oficina Central de Estadística). Sin embargo es conocido que existe un componente genético en las demás causas de egresos, que con la clasificación de McCandless utilizada alcanzó entre el 51 al 68% atribuibles a patologías total o parcialmente genéticas de los egresos de ese año.

Este trabajo no es un estudio de prevalencia de patologías genéticas, sino que refleja la contribución de patologías de origen genético, evaluando los egresos en un Hospital Pediátrico, que por tratarse de un hospital de alta complejidad, puede tener un porcentaje que no es el representativo de la internación pediátrica global.

En el presente estudio se intentó evaluar el impacto que la internación de pacientes con patología

total o parcialmente genética produce en un hospital de alta complejidad de un país con economía emergente. Los resultados demostraron que en un hospital pediátrico las enfermedades genéticas son comunes y no raras.

La principal limitación del presente estudio es que sólo se efectuó en 5 salas de internación y se evaluó un total de 2300 historias clínicas. Sin embargo, a pesar de la limitación estos datos son extremadamente útiles a la hora de planificar los recursos en salud.

Las dificultades que se observan con respecto al seguimiento y asesoramiento de pacientes internados con patología genética corresponden principalmente a que los pacientes no son reevaluados en una segunda consulta, por esto figuran los estudios solicitados, pero no se registra en la HC la consulta genética o el asesoramiento en la que se entregan los resultados.

Por otro lado, se observó que algunas patologías genéticas como la fibrosis quística, retinoblastoma, las enfermedades neurometabólicas; las cromosómicas como Síndrome de Down; las poligénicas, como las cardiopatías congénitas, habitualmente no se interconsultan al Servicio de Genética, y no figura en la HC que recibieron asesoramiento genético.

Es probable que en los pacientes con estas patologías, el diagnóstico lo realicen los pediatras y se efectúe la consulta a Genética en el momento de la internación.

Nuestros datos se asemejan a los obtenidos en la bibliografía, ya que coinciden en el aumento creciente de la patología genética en pacientes hospitalizados<sup>6,9</sup>. Esto apoyaría el concepto de que en los países en desarrollo los progresos en el control de las enfermedades infecciosas y la desnutrición infantil están determinando un aumento creciente de la importancia relativa de los problemas de salud de origen genético y de los defectos congénitos en general como causa de enfermedad y muerte de las sociedades modernas. Por otro lado, también se incrementaron y se optimizaron los estudios de diagnóstico, tanto para anomalías cromosómicas, como los estudios de biología molecular para enfermedades monogénicas, que favorecieron al diagnóstico etiológico de entidades genéticas.

Este aumento creciente de patología genética en los pacientes internados en un hospital pediátrico requiere cambios significativos en el proceso de la educación médica, incorporando los conceptos de genética para todos los profesionales de la salud en todos los niveles de atención, permitiendo que estén capacitados para el asesoramiento genético.

El registro de datos permite obtener la información necesaria para estimar el impacto y la carga de la patología genética en el sistema de salud.

Estos registros son útiles ya que aportan datos epidemiológicos de la prevalencia de defectos con-

génitos. Conociendo cifras concretas se las puede utilizar como herramienta fundamental al momento de:

1. Promover programas de prevención primaria y secundaria de dichos defectos.
2. Planificar estrategias de atención de salud.
3. Adjudicar recursos para la atención de pacientes con patologías total o parcialmente genéticas<sup>1</sup>.

Los registros hospitalarios de la población con malformaciones congénitas son beneficiosos como fuente de datos epidemiológicos precisos acerca de los trastornos genéticos y los defectos congénitos. Los registros especiales de afecciones específicas como fibrosis quística del páncreas, displasias esqueléticas, errores congénitos del metabolismo y otras, proporcionan datos que pueden ser el fundamento de las políticas para el manejo y la prevención de estas afecciones<sup>11</sup>.

Los estudios epidemiológicos tienen que estandarizarse para posibilitar las comparaciones internacionales e incluir las características demográficas y sociales de los países y su repercusión en la prevalencia de los trastornos genéticos y los defectos congénitos y en la prestación de los servicios.

Es posible que la mayoría de los pediatras aún no tengan plena conciencia de que los defectos congénitos y las enfermedades genéticas son causa importante de mortalidad infantil aún en países emergentes. Para aquellos niños que no mueren, estas afecciones presentan gran morbilidad, requerimiento de múltiples internaciones e impacto a largo plazo en sus familias.

## REFERENCIAS

1. Organización Mundial de la Salud y Alianza Mundial de Organizaciones para la Prevención de los Defectos Congénitos (WAOPBD). Reunión Conjunta. Servicios para la prevención y tratamiento de los trastornos genéticos y los defectos congénitos en los países en desarrollo. La Haya; 1999. (WHO/HGN/GL/ WAOPBD/99.1).
2. Turnpenny & Ellard (Eds): Emery's Elements of Medical Genetics 12e. Edimburgh, Churchill Livingstone, 2004.
3. Sistema Estadístico de Salud. Estadísticas vitales 2008. Información Básica 2007. Serie 5 N° 51. Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación.
4. Barreiro C, et al. Prevalence of genetic disease in a pediatric referral hospital. *Excerpta Med Intl Congr Series* 1976; 397:60.
5. Hoyert DL, Freedman MA, Strobino DM, Guyer B (2001) Annual summary of vital statistics. *Pediatrics*. 2000; 108:124.
6. Ling EW, Sosuan LC, Hall JC. Congenital anomalies: an increasingly important cause of mortality and workload in a neonatal intensive care unit. *Am J Perinatol*. 1991; 8: 164-169.
7. McCandless SE, Brunger JW, Cassidy SB. The burden of genetic disease on inpatient care in children's hospital. *Am J Hum Genet*. 2004; 74(1):121-7. Epub 2003 Dec 12. Erratum in: *Am J Hum Genet*. 2004;74(4):788.
8. Carnevale A, Hernandez M, Reyes R, Paz F, Sosa C. The frequency and economic burden of genetic disease in a pediatric hospital in Mexico City. *Am J Med Genet*. 1985; 20: 665-675.
9. Yoon PW, Olney RS, Khoury MJ, Sappenfield WM, Chavez GF, Taylor D Contribution of birth defects and genetic diseases to pediatric hospitalizations. A population-based study. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1997; 151:1096-1103.
10. WHO/ International Statistical Classification of Diseases.
11. Páez P, Suárez-Obando F, Zarante I. Enfermedades de Origen Genético en Pacientes Pediátricos Hospitalizados en la Provincia de Ubaté, Colombia. *Rev. salud pública* v.10 n.3 Bogotá 2008; 10 (3).