

## Atlas de Dismorfología Pediátrica

Eva Klein de Zigelboim, Bertha Elena Gallardo Jugo, Miguel Chávez Pastor, Hugo Hernán Abarca Barriga

Fondo Editorial del Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima, Perú 2012.

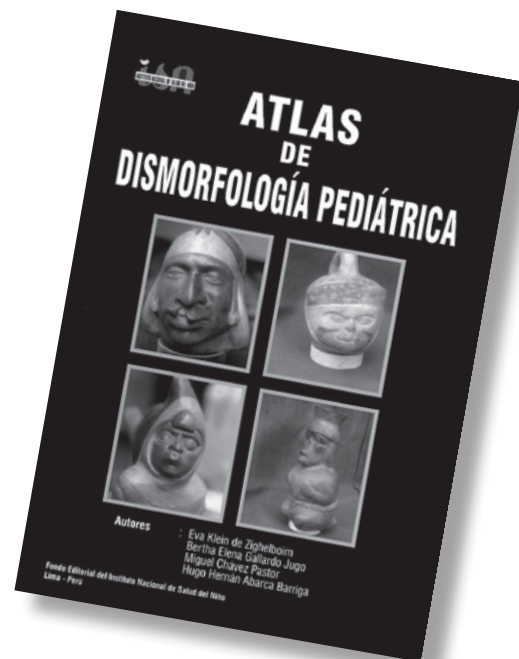
El libro *Atlas de Dismorfología Pediátrica* fue publicado bajo la dirección de la distinguida maestra y pionera de la genética médica del Perú, la Dra. Eva Klein de Zigelboim, y está dirigido a aquellos profesionales de la salud interesados en una de las ramas de la genética médica: la dismorfología.

Fue muy grato reseñar esta obra por varias razones. Una de ellas es la escasez de publicaciones en español sobre el tema, siendo de gran importancia como libro de referencia sobre estas entidades sindrómicas, muchas veces consideradas "enfermedades raras", pero que en realidad representan una parte importante de la patología infantil. Cerca de 30% de las internaciones en un hospital pediátrico pueden responder a causa genética, muchas veces asociada a dismorfología. Además, los defectos congénitos representan la segunda causa de mortalidad infantil en nuestro país. Por otro lado, quiero resaltar que se trata de un libro publicado por el Fondo Editorial del Instituto Nacional de Salud del Niño (Lima, Perú), que considera "un deber ineludible fomentar la producción científica y la difusión de las investigaciones", demostrando que la buena administración de los recursos y el incentivo para las publicaciones es tarea de gran trascendencia y mérito en nuestros países latinoamericanos.

Los autores han demostrado dedicación y empeño para alcanzar una actualización necesaria en esta especialidad que se renueva día a día, además de gran generosidad al volcar sus experiencias e iconografía.

El *Atlas* consta de 22 capítulos y un glosario final que aporta la nomenclatura correcta para cada defecto agrupándolos por áreas, permitiendo al pediatra y al generalista la incorporación de nomenclaturas específicas para cada sector.

El libro hace referencia a más de 200 síndromes, agrupándolos en capítulos de acuerdo al área más destacada de manifestaciones clínicas. En cada entidad hace referencia a su codificación de acuerdo al OMIM (siglas en inglés



de Enfermedades mendelianas hereditarias en el hombre: *On line mendelian inheritance in man*), al gen o genes propuestos como involucrados, al locus cromosómico, a sus manifestaciones clínicas más importantes, tipo y patrón de herencia, diagnósticos diferenciales, y acompaña con fotografías que destacan las características más destacables.

Los capítulos agrupan a las entidades de acuerdo al defecto más relevante y que probablemente determine el motivo de derivación al médico genetista. Se refieren a anomalías cromosómicas más comunes, a defectos causados por la exposición a teratógenos, trastornos con baja talla, aquellos con talla alta, displasias esqueléticas, cuadros con obesidad, entidades que se presentan con artrogrifosis, con trastornos endocrinos o metabólicos, dermatológicos, neurológicos, hematológicos, y un capítulo que agrupa diversas entidades. Como se puede observar, abarca cuadros de etiología genética vinculados con casi todas las especialidades pediátricas, demostrando que la genética médica tiene territorios en común con todas las especialidades.

Quiero destacar la importancia de las buenas fotografías publicadas en la descripción de las distintas entidades que permiten internalizar las "gestalts" típicas en fenotipos latinoamericanos, sobre todo en una especialidad que requiere un detallado examen físico y la pesquisa de defectos menores que pueden pasar inadvertidos en la exploración no especializada.

Las ilustraciones de la carátula, con fotos de piezas de cerámica antropomorfa del antiguo Perú son un buen preámbulo que demuestra la existencia de estas entidades dismorfológicas en la antigüedad y la gran capacidad de observación de los artesanos de la época.

Los autores han podido resumir en cada síndrome las características distintivas, y describir la etiología molecular en forma actualizada,

permitiendo una lectura ágil y eficaz. Contar con un libro de estas características es importante para el pediatra, dada la cotidianeidad de este tipo de consultas, constituyéndose en un interesante aporte también para las especialidades pediátricas y para el genetista médico.■

*Dra. C. Marina Gutiérrez*  
Jefa del Servicio de Genética  
Hospital General de Niños "Pedro de Elizalde"

---

## Conceptos de Pediatría

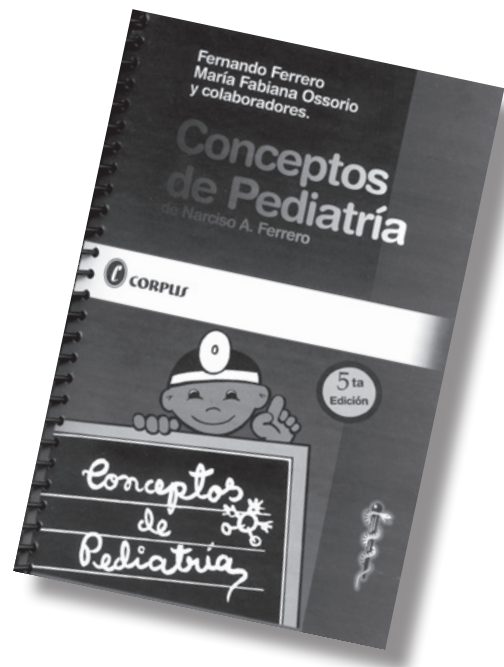
*Fernando Ferrero y María Fabiana Ossorio*

5ª ed. Ciudad Autónoma de Buenos Aires:  
Corpus Libros Médicos y Científicos. 2013.

La creación de un libro implica sin duda un esfuerzo enorme. Sin embargo, no resulta menos laborioso tratar de sostener su vigencia, actualizar sus contenidos, redefinir sus propuestas y entre otras cuestiones, mantener vivo el interés de sus lectores.

*Conceptos de Pediatría* tuvo su primera edición en 1988 impulsado por el Dr. Narciso Ferrero, quien se interesó en recopilar el material que, como guía de trabajo consultaban en su práctica diaria los Residentes del Hospital General de Niños "Dr. Pedro de Elizalde".

En esta nueva edición, la quinta, se mantiene el formato de la anterior. En 19 capítulos se abordan diferentes temas que por su frecuencia e importancia se pueden encontrar tanto en pacientes que se hallan internados como aquellos que consultan en forma ambulatoria. En el capítulo de enfermedades infecciosas se han agregado tópicos como enfermedades emergentes y re-emergentes. En el capítulo de genética se incluye el abordaje integral del síndrome de Down, lo mismo que en el capítulo de elementos para control de niño sano se abordan pautas de maduración psicomotriz en el primer año de vida. En los capítulos anexos finales (relacionados con procedimientos, valores de laboratorio y



medicación de uso frecuente) se incorporan valores de laboratorio de endocrinología que resultan de suma utilidad.

En definitiva, esta nueva edición indudablemente contribuirá a facilitar la tarea que realizan los pediatras. Parafraseando a Einstein podemos decir que la mente como el paracaídas funcionan solo si se abren... incluyamos: este libro también.■

*Dr. Luis Eduardo Urrutia*  
Coordinador General de Guardias  
Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"