







## Junta Directiva de la Asociación Española de Pediatría

**Presidente:** A. Delgado Rubio

**Secretaria General:** I. Polanco Allué

**Tesorero:** C. Rodrigo Gonzalo de Liria

**Director Anales Españoles de Pediatría:** E. González Pérez Yarza

**Presidente L Congreso Español de Pediatría:**  
M. Casanova Fernández

**Sociedad de Cirugía Pediátrica:** L. Morales Fochs

### Vocales de las Sociedades/Secciones:

M. Bernácer Borja	J.M. Corretjer Rauet
E. González Pascual	S. Málaga Guerrero
G. Merino Batres	J.L. Pedreira Massa
J. Sánchez de Toledo Codina	L. Sancho Pérez

### Vocales de las Sociedades Regionales:

J. Argemí Renom	M. Bueno Sánchez
E. Doménech Martínez	J. González Hachero
J. López Muñoz	C. Marina López
J. M. Martinón Sánchez	M.A. Navajas Gutiérrez
M. Pajarón de Ahumada	C. Paredes Cencillo
J. Quintana Alvarez	M. Roca Rosado
J. Sáchez Martín	

Los criterios y opiniones vertidos en estos Protocolos son responsabilidad de los coordinadores y autores de los mismos. Debido a que la Medicina es una ciencia en continua evolución los autores y editores de esta obra recuerdan que los datos recogidos en los presentes protocolos pueden no ser completos ni exactos. Por esto recomiendan a los usuarios de los mismos que contrasten la información con otras fuentes existentes y que presten una especial atención a los aspectos terapéuticos y a las dosis de los medicamentos.

Reservados todos los derechos. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida en ninguna o medio alguno, electrónico o mecánico, incluyendo fotocopias, grabaciones o cualquier sistema de recuperación de almacenaje de información sin la autorización por escrito de la A.E.P.

## PRESENTACIÓN

La Asociación Española de Pediatría (A.E.P.), como previamente lo han hecho otras Sociedad Científicas, ha creído oportuno poner a disposición de los Pediatras, esta publicación en la que en 6 tomos se recogerán los Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos sobre las patologías más frecuentes de la Medicina Infantil, en sus distintas especialidades.

El objetivo de redactar esta Guía consiste en proporcionar, de una forma sintética y actualizada, la actitud a seguir frente a los distintos cuadros a los que se enfrenta el Pediatra en su quehacer diario. Nos pareció oportuno dirigirnos a las Sociedades Especialidades, integradas en la A.E.P., para solicitar de sus Presidentes la necesaria colaboración que permitiera la redacción de estos Protocolos. Las distintas Sociedades Especializadas han encargado a las personas que han considerado más adecuadas y expertas la confección de estas guías. Con esta actitud hemos tratado, en primer lugar, de ser respetuosos con nuestras Sociedades, de solicitar su ayuda, para que de esta manera sea un proyecto de todos y al mismo tiempo se ha conseguido que los autores sean las personas más autorizadas en el contexto de su especialidad a nivel nacional.

Con esta publicación que llegará a todos los Pediatras Españoles tratamos de poner a disposición de nuestros colegas una herramienta extraordinariamente útil a fin de armonizar nuestras actuaciones diagnósticas y terapéuticas. De esta manera, de la mano de los especialistas más prestigiosos, desarrollaremos nuestra actuación con las mejores garantías de éxito. Estos Protocolos no deben ser una guía que hay que aplicar “al pié de la letra” sino que constituyen una orientación al diagnóstico y a la terapéutica de cada una de las patologías analizadas. Será el profesional aplicando su sentido clínico, su propia experiencia y la realidad de cada paciente en concreto el que modulará y adaptará cada Protocolo a su quehacer médico. De tal manera que debe ser el Protocolo el que esté al servicio del Médico para ser más útil al Enfermo.

Hemos solicitado a los autores que expresen en un apartado la información que debemos dar a los padres y en algunos lo han especificado. Es muy importante en la relación médico-enfermo que cuidemos con especial atención que nuestra información a la familia del niño sea clara y entendible por personas no expertas y que a esta fase del acto médico le dediquemos el tiempo necesario. Es un momento ideal para crear esa corriente de afecto y empatía que debiera presidir todas nuestras relaciones con la familia del pequeño paciente. No debemos olvidar que la moderna medicina y la sofisticada tecnología deben ir acompañada del respeto, del afecto y de las mejores relaciones humanas con el niño y su entorno familiar.

Con esta realidad cumplimos otro objetivo fundamental de nuestro compromiso cuando aspiramos al gobierno de la A.E.P. Sólo nos queda constatar que este ambicioso proyecto que recogerá en torno a 300 Protocolos sea útil a los Pediatras Españoles y a todos los profesionales de la Medicina que puedan beneficiarse de los mismos. No podemos dejar de mostrar nuestro más profundo agradecimiento a los Presidentes de las distintas Sociedades Especializadas que asumieron este reto y el compromiso de seleccionar los temas. Asimismo debemos expresar nuestro reconocimiento a los autores que han hecho un excelente trabajo donde se asocian la síntesis y la calidad. A Esmon por su brillante labor de diseño y programación editorial. Por último la A.E.P. en nombre de todos los Pediatras Españoles expresa su gratitud a Pfizer por su generosidad y colaboración en un proyecto que no hubie-  
ra sido posible sin su extraordinaria ayuda.

**Prof. Alfonso Delgado Rubio**  
**Presidente de la Asociación Española de Pediatría**



# PROTOCOLOS DIAGNÓSTICOS Y TERAPEÚTICOS DE LA A.E.P.

Coordinador General: Prof. Alfonso Delgado Rubio.

## Tomo 1

### GENÉTICA/DISMORFOLOGÍA.

Coordinador: Dr. Enrique Galán

(Presidente de la Sección de Genética-Dismorfología, de la A.E.P.).

#### Temas:

1.- Valoración de teratógenos (Dra. Eva Bermejo) . . . . .	13
2.- Actitud ante el recién nacido con maformaciones congénitas (Dr. Antonio Pérez Aytés) . . . . .	19
3.- Indicaciones del estudio genético (Dr. Enrique Galán) . . . . .	23
4.- Síndrome de Patau (Dr. Feliciano Ramos) . . . . .	29
5.- Síndrome de Edwards (Dr. Antonio Pérez Aytés) . . . . .	33
6.- Síndrome de Down (Dra. Mercé Artigas) . . . . .	37
7.- Síndrome de Turner (Dr. Enrique Galán) . . . . .	44
8.- Síndrome de Klinefelter (Dra. Mercé Artigas) . . . . .	49
9.- Síndrome X frágil (Dr. Feliciano Ramos) . . . . .	52
10- Neurofibromatosis tipo 1 (Dr. Enrique Galán) . . . . .	57