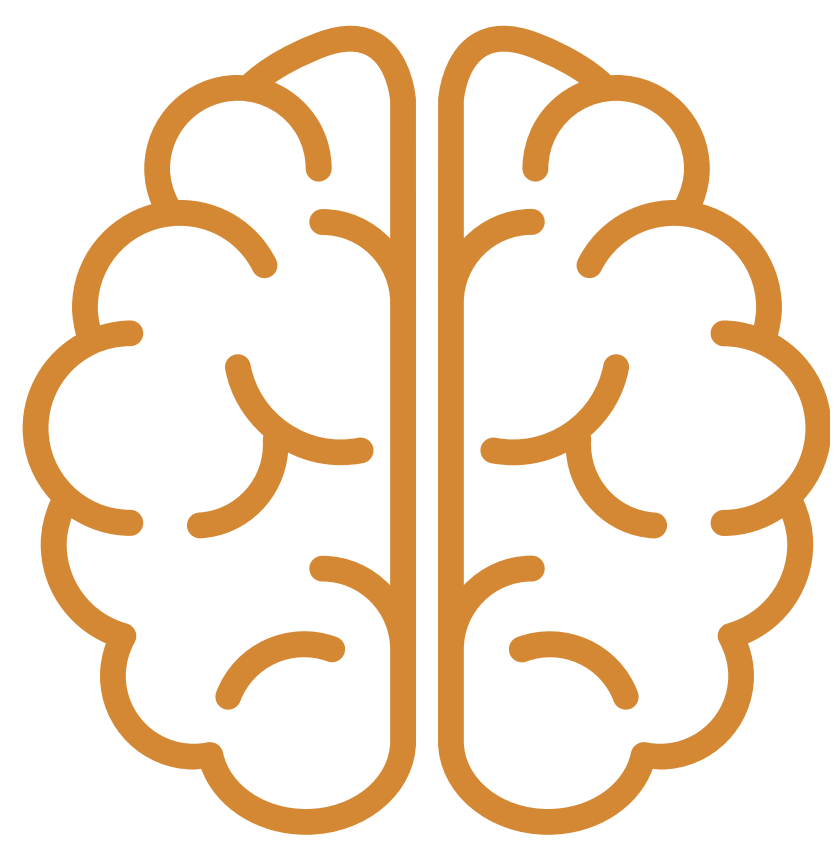




SÍNDROME RADIO-TARTAGLIA: Informar de la falta de información



Luis Herrera P, Gómez Gosálvez F, Valdivia Villodre C, Puerta Beteta A, Ródenas Garcinuño T, Cutillas García A, García Máñez D, Mestre Ferrández E
Hospital General Universitario de Alicante

Introducción

El **Síndrome de Radio-Tartaglia (RATARS)** o **Síndrome de retraso del neurodesarrollo-cardiopatías congénitas-discapacidad intelectual**, es una enfermedad de origen genético por mutación del **gen SPEN**. Se caracteriza por un **retraso global del desarrollo**, **retraso del habla** y diferentes **anomalías del comportamiento**, asociado a **hipotonía**, **dificultades motoras** leves y **dismorfismo craneofacial**. En la neuroimagen pueden encontrarse defectos inespecíficos y algunos pacientes pueden presentar **convulsiones** o **signos piramidales**. Además, un subgrupo de personas puede presentar **cardiopatías congénitas**, **pubertad precoz** y **obesidad**.

Este síndrome fue **descrito recientemente** y se ha reportado un número muy limitado de casos a nivel mundial hasta la fecha, con una **incidencia <1/1000000 de niños**.

Caso clínico

Enfermedad actual

Niña de **6 años** sin antecedentes de interés en la que se detectan **dificultades en el lenguaje expresivo** y la **sociabilidad** en las revisiones periódicas con su **Pediatra de Atención Primaria**.

Dado estos hallazgos junto a la exploración física de la paciente, se decide derivación desde Atención Primaria a Consultas Externas de **Neurología Infantil**.

Exploración física

La exploración física se encuentra dentro de la normalidad a excepción de una **microcefalia (<p3)** y la detección de **alteraciones del lenguaje**.

Procedimientos diagnósticos y terapéuticos

- 1 Resonancia magnética:** se objetiva **hipoplasia del cuerpo calloso** y **atrofia corticosubcortical** difusa.
- 2 Panel de genes:** se detecta **variante patogénica (Heterocigosis de novo en gen SPEN)**, causante del Síndrome Radio-Tartaglia.

Información a la familia y tratamiento

En la actualidad, **no** es posible ofrecer a los pacientes con este síndrome ningún tratamiento que modifique el curso de la enfermedad. Esto, unido a la **poca información** que se tiene acerca de la patología y la **baja incidencia** de la misma, conllevan que la comunicación médico-paciente sea especialmente compleja y tenga **implicaciones emocionales** importantes para el profesional y la familia.

Conclusiones

- 1** El **Síndrome Radio-Tartaglia** es una patología **poco frecuente** y existe **escasa evidencia** sobre sus manifestaciones y tratamiento. Al encontrarnos con una patología con estas características nos enfrentamos, no solo a un diagnóstico complejo, si no a un **reto de comunicación médico-paciente**.
- 2** Al solicitar **test genéticos** nos exponemos a recibir información con **importantes implicaciones éticas y emocionales** para los pacientes y sus familias.
- 3** Es fundamental la **formación del personal sanitario** para manejar la **incertidumbre** en la comunicación médico-paciente.