



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN
VOCACIÓN POR LA EXCELENCIA

GENOPATÍAS RELEVANTES

Catalina Burgos V / Bárbara Barrera S.
Tutora: Dra. Patricia Alvarez

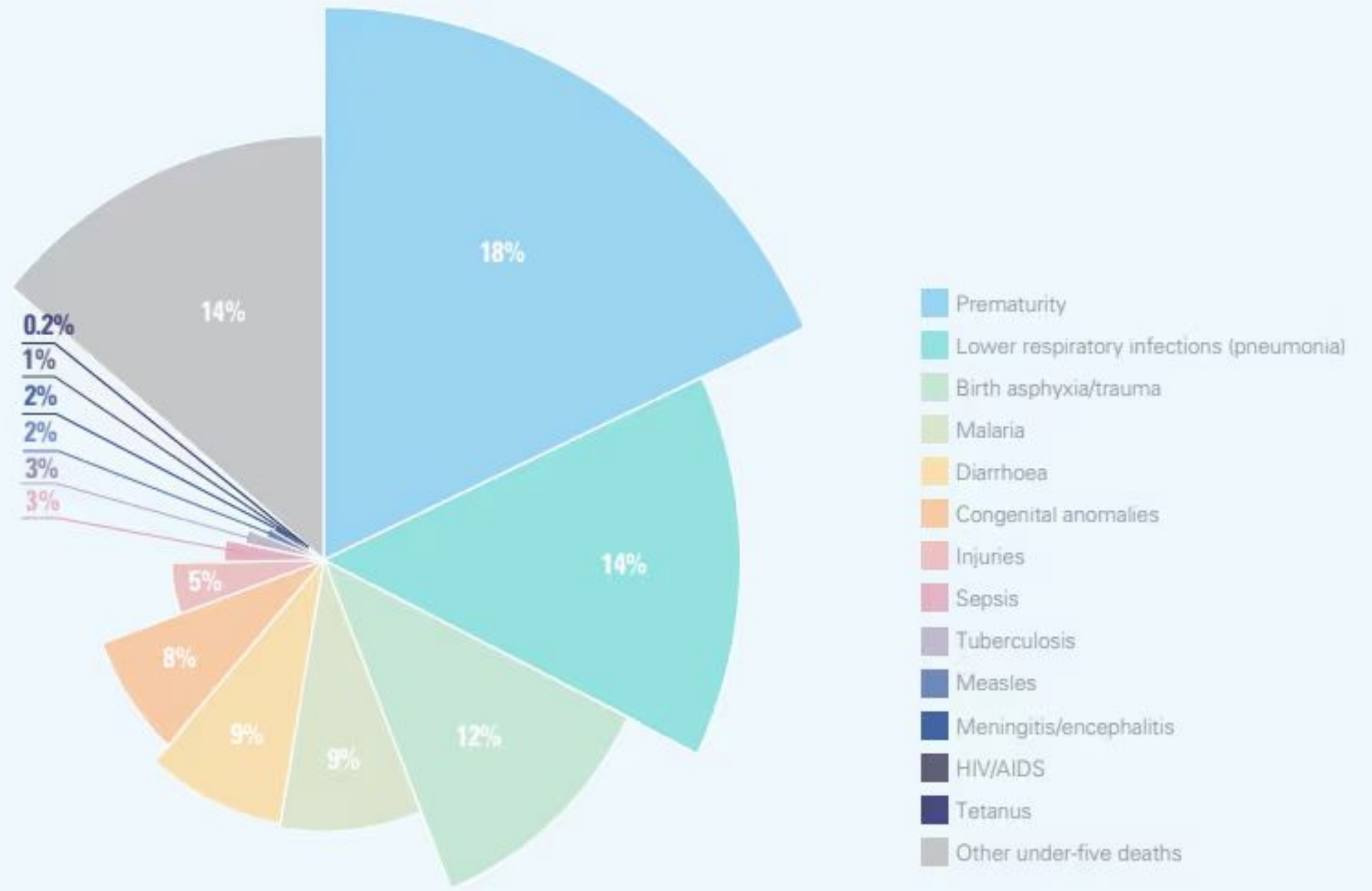
18 de Noviembre 2025



GENERALIDADES

Factores de riesgo:

- Factores socioeconómicos y demográficos.
- Factores genéticos.
- Infecciones.
- Estado nutricional de la madre.
- Factores ambientales.



GENERALIDADES

Mayores: con importantes consecuencias médicas, quirúrgicas o cosméticas.

Menores: cierto impacto cosmético

Mayores	Menores
Paladar fisurado	Paladar fisurado submucoso Úvula bífida
Anoftalmia/Microftalmia	Coloboma del iris
Onfalocele	Hernia umbilical
Microsomía hemifacial	Papiloma preauricular
Agnesia del radio	Falange distal del pulgar anormal
Holoprosencefalia alobar	Incisivo central superior único

ANAMNESIS

Antecedentes familiares y sociales:

- Parentesco
- Lugar de origen de padres
 - (Patologías autosómicas recesivas).



HISTORIA GESTACIONAL

Prenatal: patologías durante embarazo, enfermedad materna previa, PHA u OHA, RCIU.

Perinatal: asfixia al nacer, antropometria.

Postnatal: alteraciones de la termorregulación, rechazo alimentario, alteraciones metabólicas, convulsiones, ictericia neonatal, desarrollo psicomotor, curvas de crecimiento, etc.



EXAMEN FISICO

1. COMPLETO Y SISTEMÁTICO.

- **Inspección:**
 - Cara, genitales, mano y pies.
- **Proporciones corporales.**

2. MEDICIONES ANTROPOMÉTRICAS

**PACIENTE CON ≥ 3
MALFORMACIONES $<$**

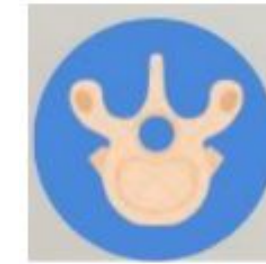


**SIEMPRE BUSCAR
MALFORMACIONES $>$**



¿CUANDO SOSPECHAR?

1. Malformaciones, deformaciones u otras anomalías físicas visibles.
2. Malformaciones en otros sistemas (cardíaco, gastrointestinal, etc).
3. Trastornos de diferenciación sexual.
4. Vómitos, convulsiones, deshidratación o acidosis metabólica en RN.
5. Retraso o deterioro del desarrollo psicomotor.



Anomalia **V**ertebral



Atresia **A**nal



Defecto **C**ardiaco



Fístula **T**raqueoesofágica
Atresia **E**sofágica



Anomalia **R**enal

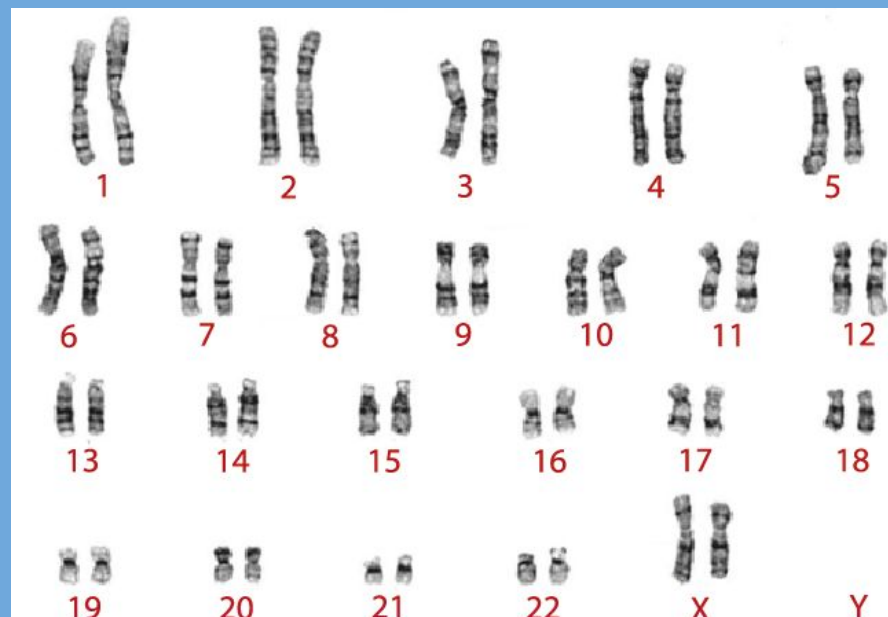


Anomalia en extremidad
(**L**imb)

DIAGNÓSTICO

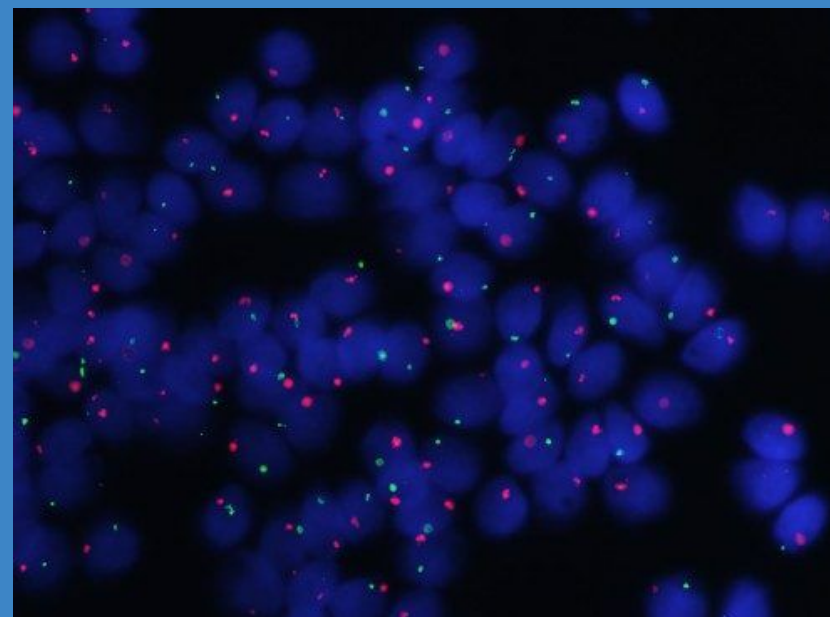
CARIOTIPO

Representación ordenada de los cromosomas (cantidad, morfología y tamaño).
Identifica **trisomías**.



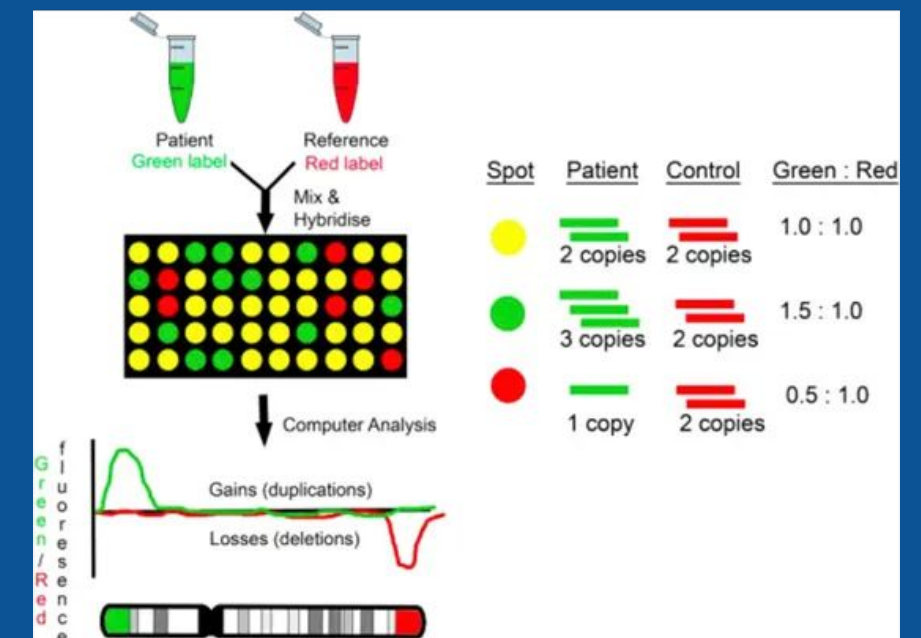
FISH

Hibridación fluorescente in situ.
Identifica la ubicación de un gen en un cromosoma.
Detecta deleciones o duplicaciones específicas.



MICROARRAY

Detecta microdeleciones y microduplicaciones no visibles en cariotipo.



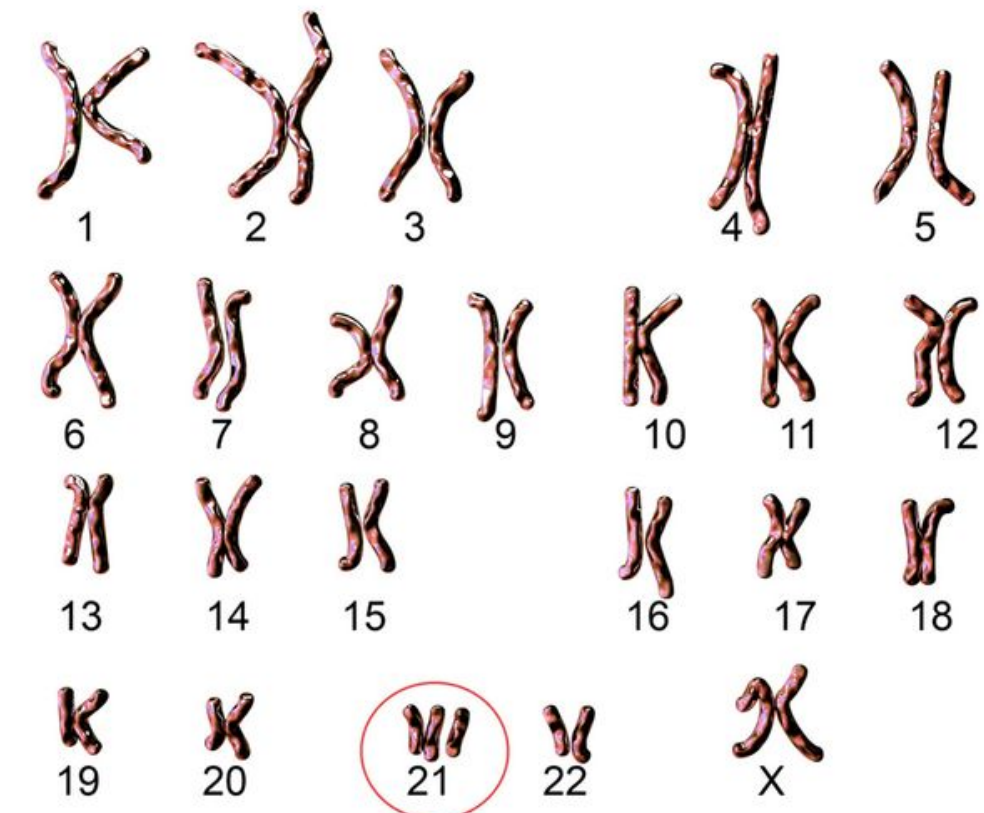


SINDROME DE DOWN



GENERALIDADES

- Genopatía más frecuente.
- 95% trisomía completa
- 4% traslocación (generalmente parte del cromosoma 21 se adhiere a cromosoma 14). Es la única forma que puede ser hereditaria.
- 1% mosaico: solo algunas células tienen la tercera copia del cromosoma 21.
- 1 de 1.000 RN vivos.
- 2.5 de 1.000 RN vivos chilenos.
- Pronóstico ha mejorado: esperanza de vida promedio 60 años.



DIAGNÓSTICO PRENATAL

ECO 11-14

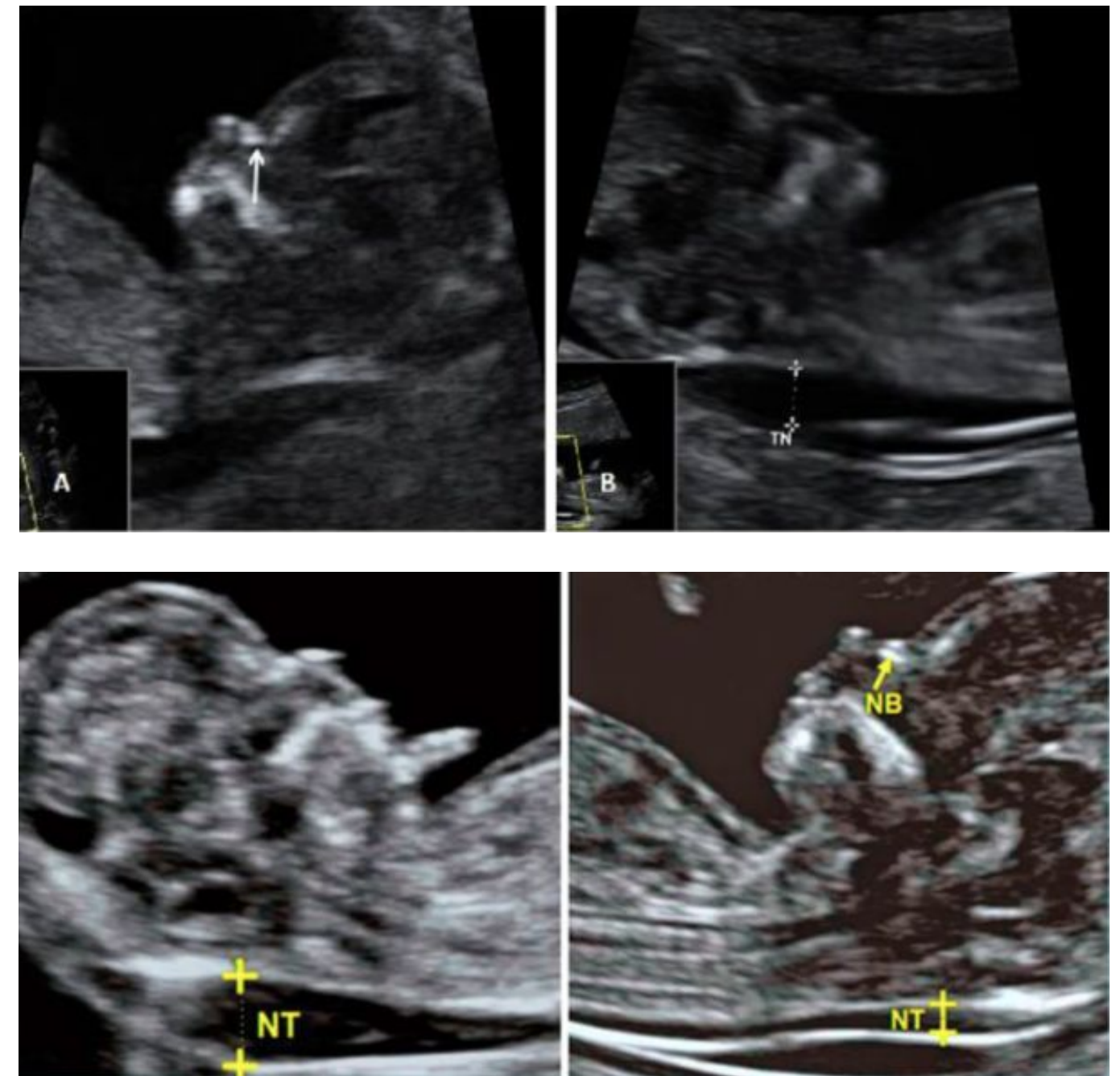
Translucencia nuchal
> 3 mm.

Hueso nasal ausente.

Sospecha:

- FR maternos (> 35 años)
- **Marcadores ecográficos de riesgo de aneuploidías:**
 - Translucencia nuchal
 - Ausencia de hueso nasal
 - Malformaciones congénitas (cardiopatía congénita y/o gastrointestinales).

Confirmación: Estudio cromosómico con biopsia de vellosidades coriales o líquido amniótico.



DIAGNÓSTICO

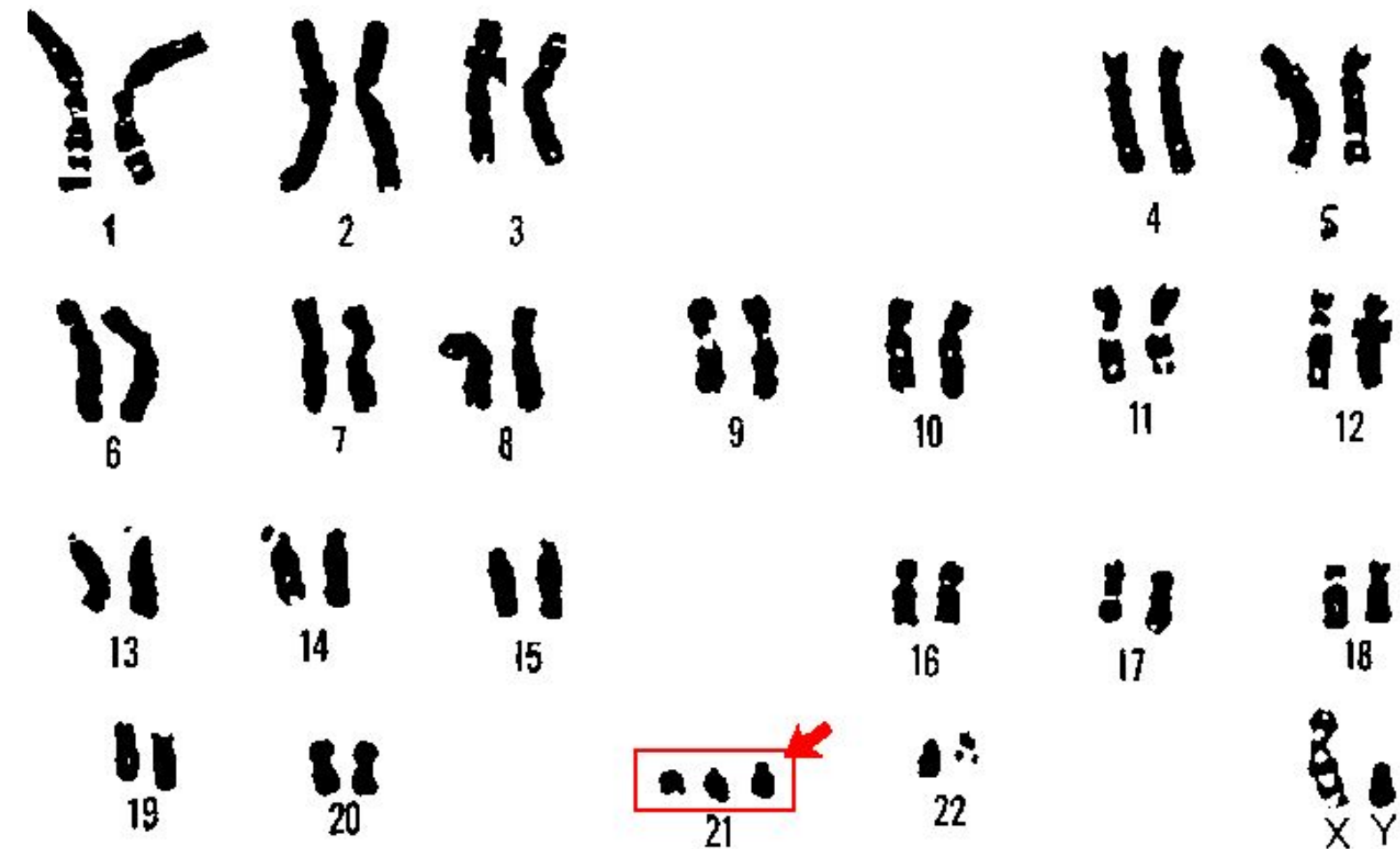
POSTNATAL

Sospecha:

Examen físico → características fenotípicas pueden no ser muy evidentes en período neonatal inmediato.

Hallazgos como hipotonía pueden ser la clave del diagnóstico.

Confirmación: cariotipo.





General: talla baja

Cráneo: braquicefalia, 3° fontanela o confluyente

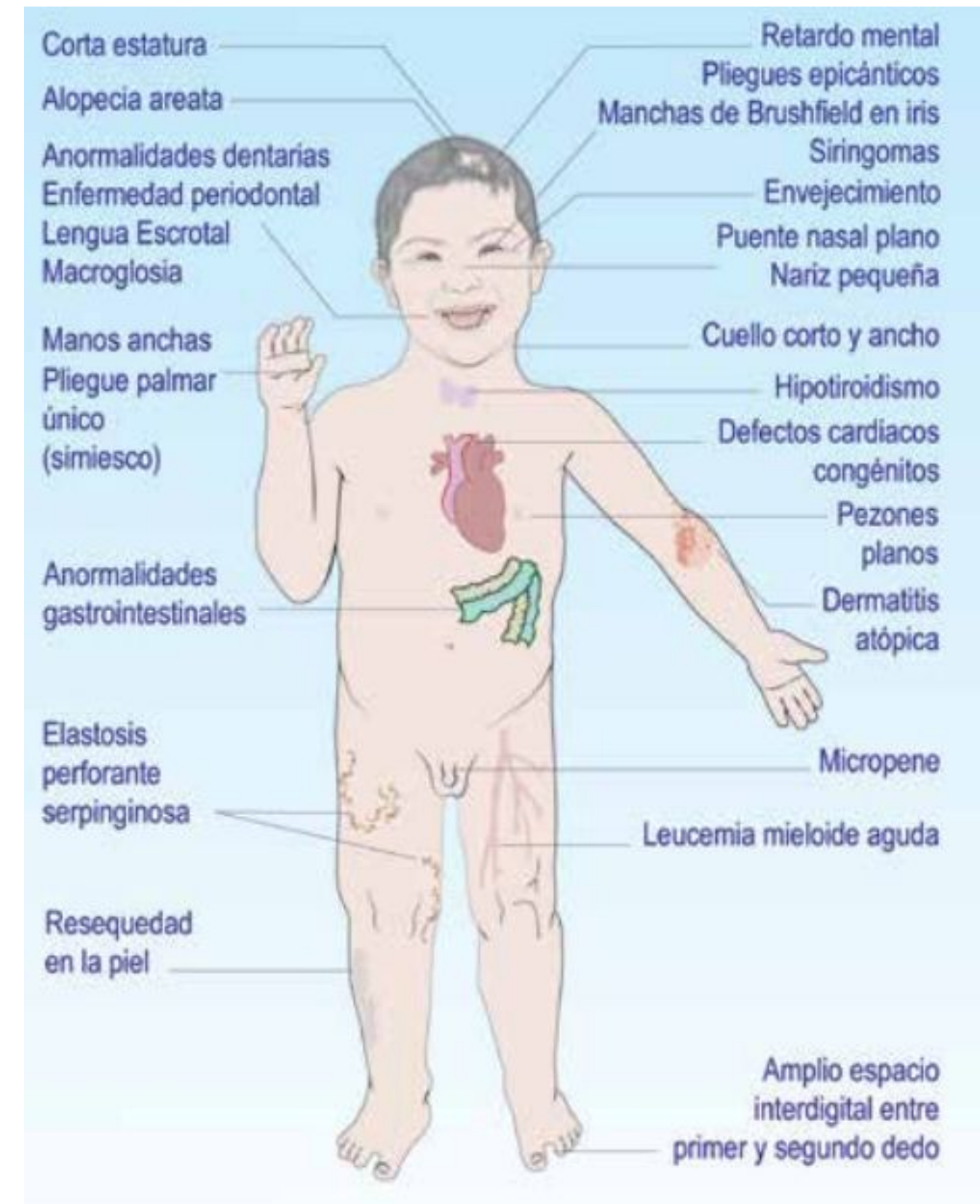
Cara:

- **Ojos:** almendrados, pliegue del epicanto, “manchas de Brushfield” en iris
- **Nariz:** puente nasal plano.
- **Boca:** macroglosia relativa, protusión lingual.

FENOTIPO

Orejas: pequeñas y de implantación baja.

Cuello: Cuello corto con exceso de piel en la nuca.



FENOTIPO





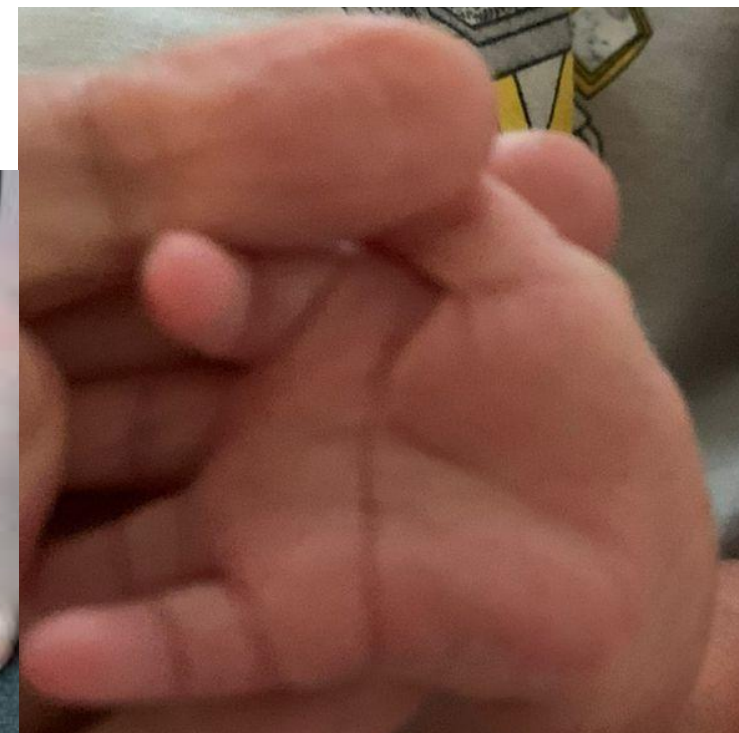
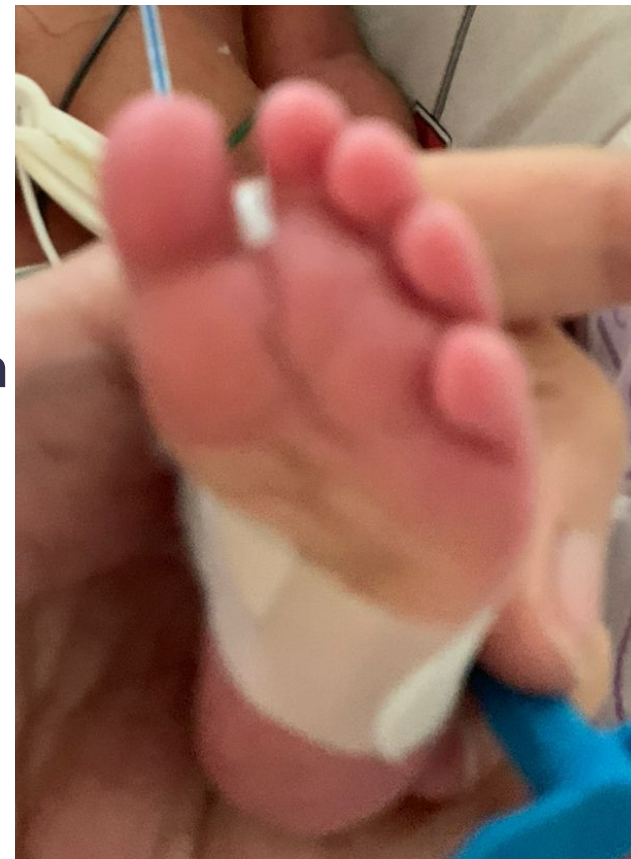
FENOTIPO

Manos: surco palmar unico, braquidactilia (metacarpianos y falanges cortas), clinodactilia, hipoplasia de la falange media del 5° dedo.



Pies: “Signo de la sandalia” (hendidura entre el 1er y 2do dedo con aumento de distancia entre estos).

Genitales: Pene y testículos de menor tamaño, criptorquidia.



COMORBILIDADES

Tabla I. Principales problemas de salud en personas con síndrome de Down (excluida la etapa neonatal)

Problema	Prevalencia
Cardiopatía congénita	40-62%
Hipotonía	100%
Retraso del crecimiento	100%
Retraso mental	97,3%
Alteraciones de la audición	50%
Problemas oculares	
• Errores de refracción	50%
• Estrabismo	44%
• Cataratas	5%
Anormalidad vertebral cervical	10%
Alteraciones tiroideas (formas clínicas y subclínicas)	45%
Sobrepeso	Común
Trastornos convulsivos	5-10%
Problemas emocionales y de conducta	Común
Demencia prematura (5ª-6ª década)	18,8% -40,8%*
Problemas dentales (enfermedad periodontal, caries, maloclusión...)	60%
Disgenesia gonadal	40%
Enfermedad celíaca	3-7%
Apnea obstructiva del sueño	45%

* Datos no fiables, ausencia de estudios epidemiológicos amplios.

Tabla IV. Otros problemas médicos observables en la infancia y en la población adulta

Alteraciones del sueño
Apnea obstructiva del sueño (45%)

Otros problemas ortopédicos:

- Inestabilidad atlanto-occipital
- Hiperlaxitud articular
- Escoliosis
- Subluxación rotuliana
- Deformidades del pie (10,3%)

Infecciones otorrinolaringológicas:

- Otitis media
- sinusitis

Déficit selectivo de IgA y/o de subclases de IgG

Problemas de conducta:

- Déficit de atención, hiperactividad
- Autismo (5%)
- Depresión
- Demencia
- Enfermedad de Alzheimer (10,3-40%)

Epilepsia (5%)
Mioclonias
Hipsarritmia

Otros problemas endocrinológicos:

- Diabetes tipo I (1,4-10%)

Otros trastornos oftalmológicos:

- Nistagmus (35%)
- Estenosis conducto lacrimal (20%)
- Blefaritis (30%)
- Conjuntivitis

Alteraciones hematológicas:

- Desorden mieloproliferativo transitorio (reacción leucemoide)
- Leucemia aguda linfoblástica y no linfoblástica (1%)

Criptorquidia (40%)

Disgenesia gonadal en mujeres (40%)

GUÍA DE ACTIVIDADES PREVENTIVAS

Tabla V. Guía de actividades preventivas en niños con SD

[illegible]

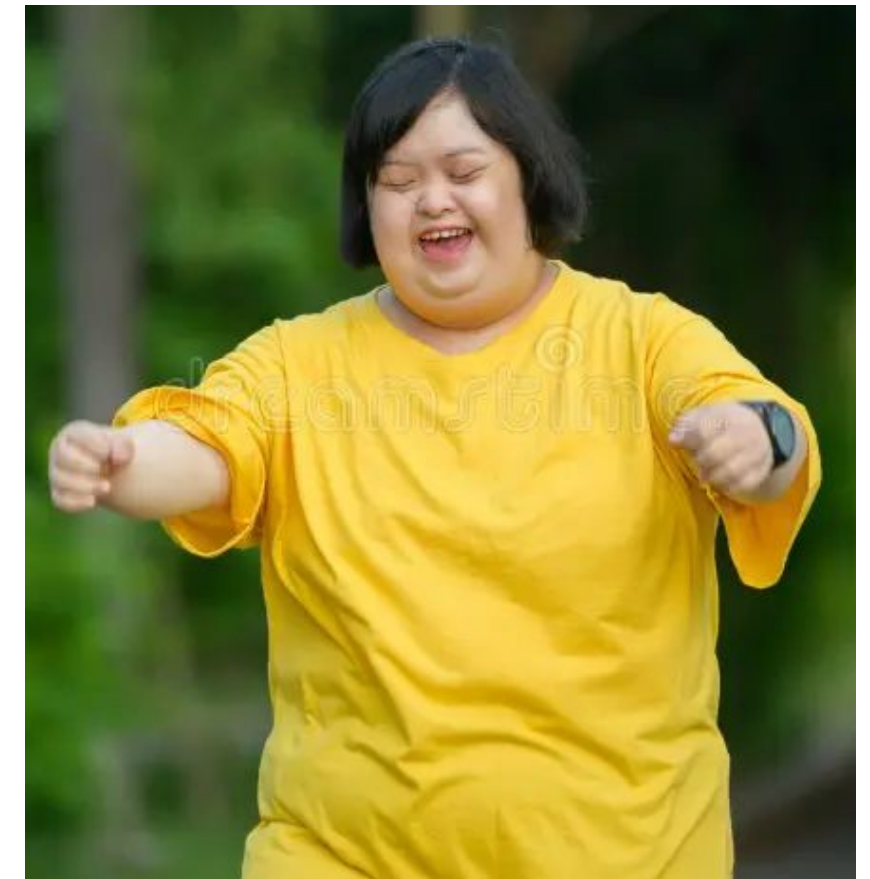
CRECIMIENTO Y NUTRICIÓN

- Peso, longitud y CC de RN con Sd. de Down son menores.
- Lactancia materna puede ser dificultosa al principio por hipotonía, macroglosia, trastorno succión-deglución.
- Pueden tener patología agregada (ej. CC, hipotiroidismo, enfermedad celiaca) que generen retraso en el crecimiento.
- > prevalencia de talla baja.
- > prevalencia de obesidad.



MANEJO

- ✓ Fomentar lactancia materna, mejorar técnica.
- ✓ Trazar el crecimiento en curvas adaptadas para pacientes con Sd. de Down.
- ✓ Controlar la obesidad. Debe recomendarse dieta y ejercicio.

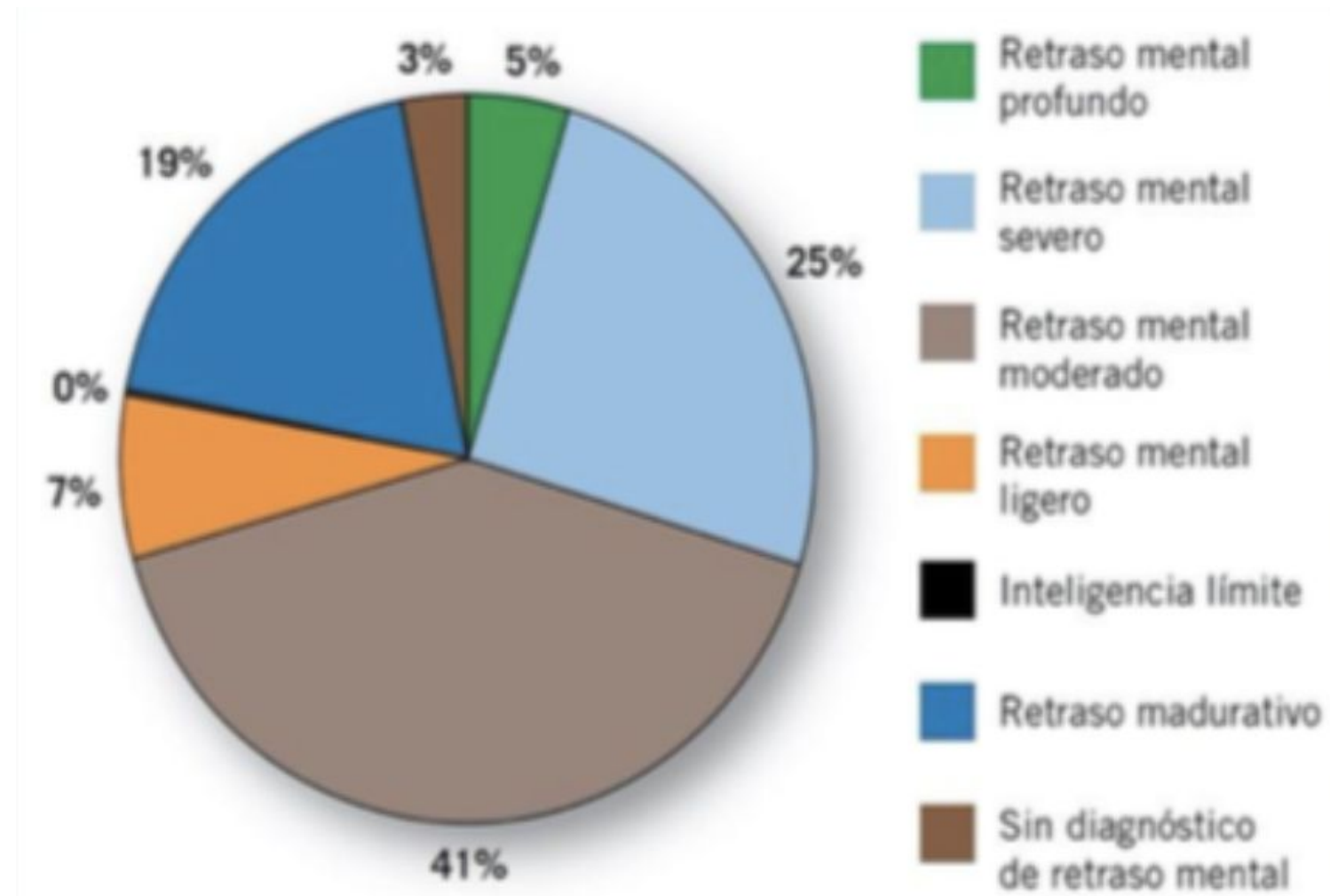


NEUROLÓGICO

- Discapacidad intelectual (variable)
- Retraso del desarrollo psicomotor
- Desarrollo lento del lenguaje
- Más prevalencia de TDAH
- Más prevalencia de TEA → dx tardío.
- Demencia/Alzheimer en 6ta década

PSIQUIÁTRICO

- Trastornos psiquiátricos y del comportamiento
- Depresión (25%)
- Trastornos de conducta/oposicional
- Comportamiento agresivo



MANEJO

Educación diferencial
Estimulación temprana
Evaluación y manejo psiquiátrico
Sospecha de TEA
Sospecha de demencia a edades más tempranas.

DIFERENCIAS EN DESARROLLO PSICOMOTOR Y LENGUAJE

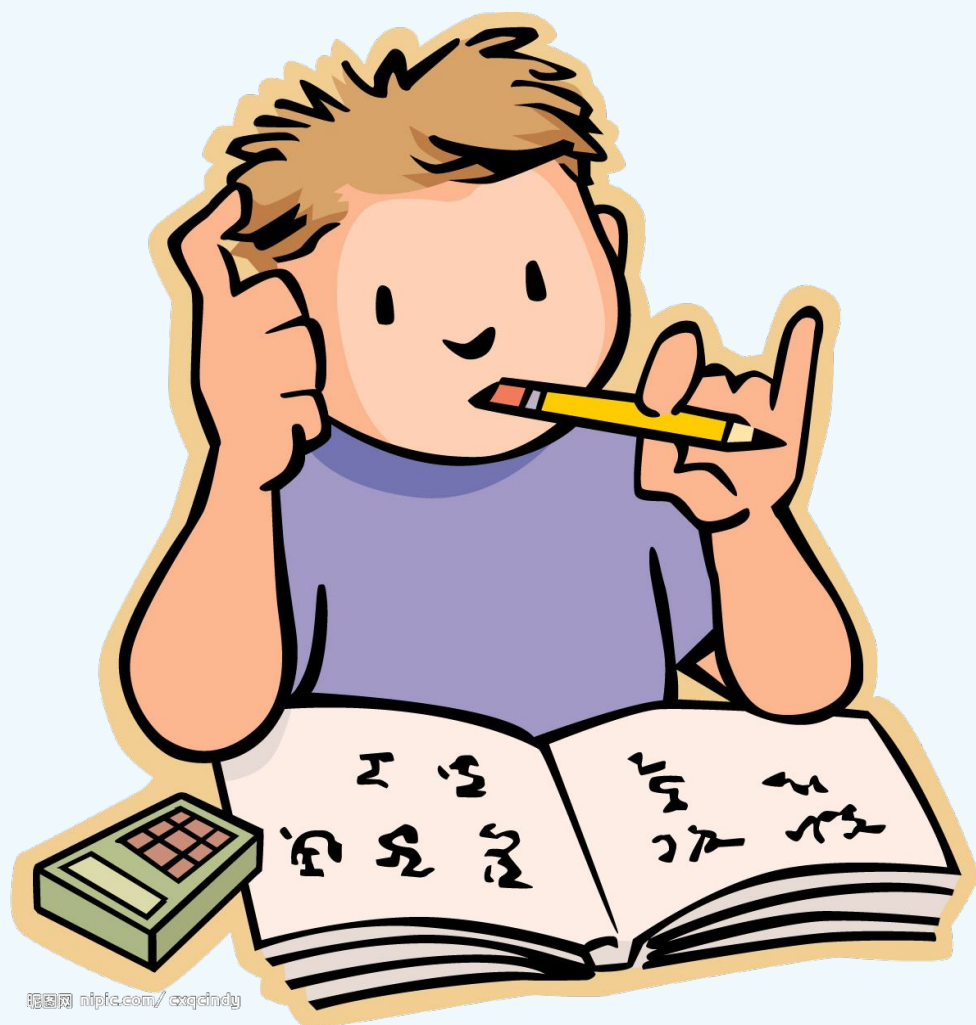


Tabla II. Desarrollo motor y de lenguaje en niños con síndrome de Down (elaboración propia a partir de: DSMIG 2000. Cunningham, 1988. *Down's syndrome. An introduction for parents. Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series*)

Ítem	Edad media (en meses)	Edad media + 2 DS
Enderezamiento cefálico en prono	3	6
Cont. cefálico vertical	4	8
Reacción apoyo lateral	8	12
Reacción apoyo anterior	8	13
Sedestación estable	10	13
Bipedestación	13	21
Volteo	8	12
Rastreo	14	22
"Rodar"	12	17
Gateo	18	27
Marcha libre	24	33
Baluceo	11	18
Responde a palabras familiares	13	18
Primeras palabras con significado	18	36
Muestra deseos con gestos	22	30
Hace frases de 2 palabras	30	60

CARDIOLÓGICO

Cardiopatía congénita (CC): 50%

- Canal AV
- CIV
- CIA
- DAP
- Tetralogía de Fallot

Patología valvular: Adolescentes o adultos asintomáticos sin CC:

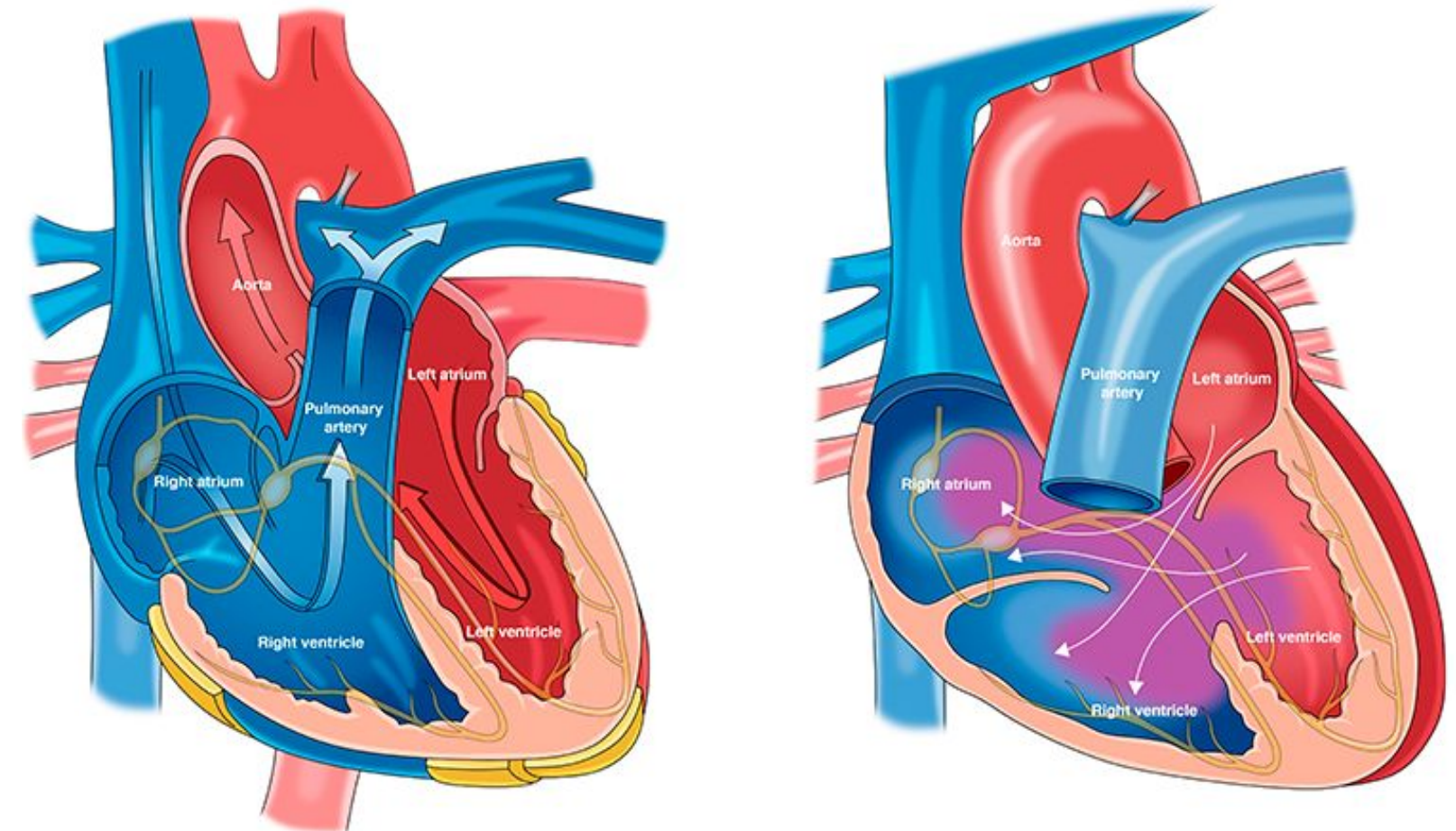
- Prolapso válvula mitral (46 %)
- Hipertensión pulmonar (28%)
- Insuficiencia válvula mitral (17%)
- Regurgitación aórtica (6%)

✓ Ecocardiograma:

Todos los RN con Sd. de Down deben ser evaluados por cardiología pediátrica para descartar cardiopatía congénita.

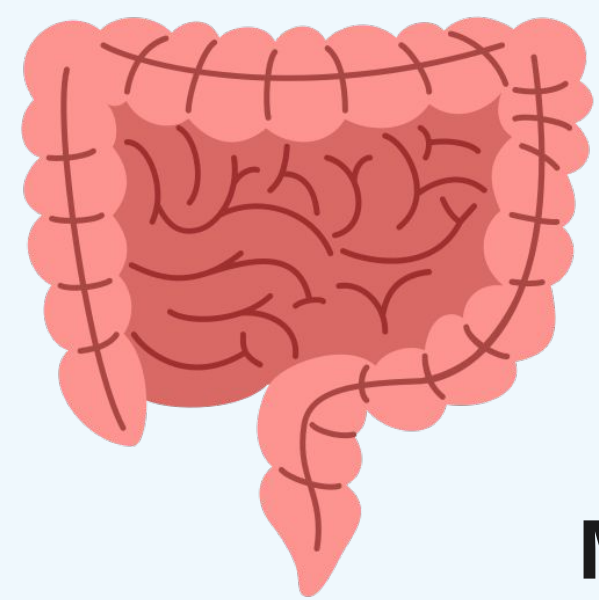
✓ Seguimiento por cardiología:

En adolescentes y adultos jóvenes para descartar patología valvular.



Normal heart

Atrioventricular canal malformation



GASTROINTESTINAL

Malformaciones GI (5%):

Clínica de obstrucción intestinal (OI): Ausencia de meconio, gases o deposiciones en los primeros días de vida, distensión abdominal, vómitos biliosos. Estreñimiento (Enf Hirschsprung, *otras causas: hipotonía, hipotiroidismo).

- **Atresia/ estenosis duodenal (2-5%):**
 - OI mecánica.
- **Enfermedad de Hirschsprung (1%):**
 - OI funcional.
- **Ano imperforado**
- **Atresia esofágica.**
- **Enfermedad celíaca: 5 -16% (5-6 veces mayor que la población general)**

MANEJO:

- ✓ **Estudios según sospecha** (Rx abdomen, ecografía abdominal, Ant antiendomiso (EMA), Ant IgA transglutaminasa tisular (tTG-IgA), EDA.
- ✓ **Resolución quirúrgica en malformaciones GI.**
- ✓ **Dieta sin gluten en Enf celíaca:** evitar estrictamente el trigo, centeno y cebada.



HEMATOLÓGICO

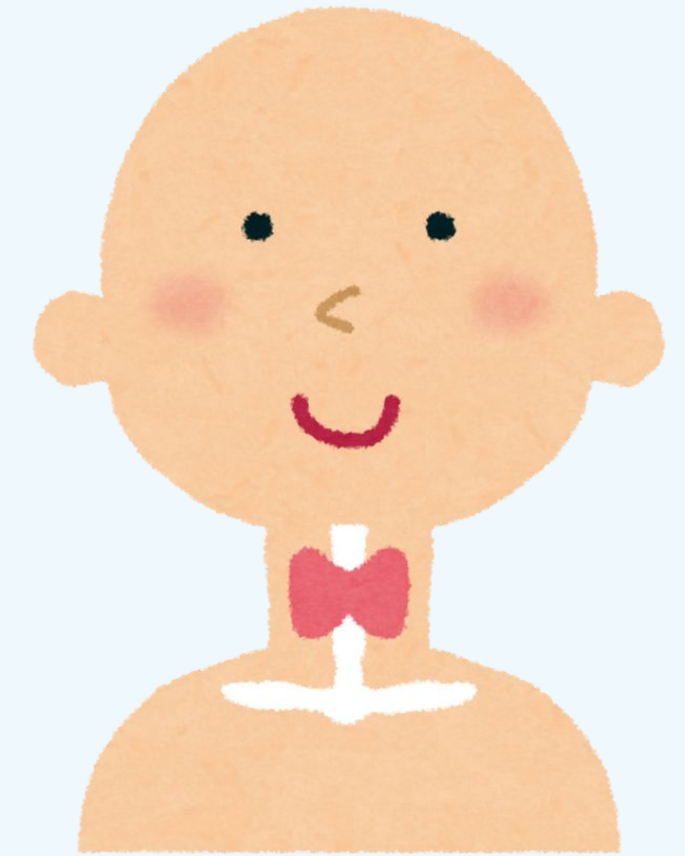


- **Trombocitopenia:** suele ser autolimitada y se resuelve en las primeras semanas de vida, dando paso a una fase de trombocitosis.
- **Policitemia:** concentraciones elevadas de EPA en el cordón umbilical por hipoxemia intraútero (especialmente en casos de RCIU).
- **Leucopenia**
- **Neutrofilia**
- **Síndrome mieloproliferativo transitorio neonatal (10%)**
- **Mayor incidencia de neoplasias hematológicas:** 10-20 veces más riesgo de LMA.

MANEJO:

- ✓ **Hemograma.**
- ✓ **Monitoreo de signos o síntomas sugerentes de leucemia u otros trastornos mieloproliferativos.**

ENDOCRINOLÓGICO



Mayor incidencia de trastornos tiroideos:

- **Hipotiroidismo**
- **Hipertiroidismo**

Hipotiroidismo congénito neonatal: más frecuente en RN con Sd. de Down que en población general. Puede empeorar aún más discapacidad intelectual.

- 1 cada 3.000 RN vivos.
- 1 cada 141 RN vivos con [Sd.de](#) Down.

DM tipo I: 8 veces mayor riesgo que población general.

MANEJO:

- ✓ **Screening neonatal con TSH.**
- ✓ **Control con TSH a los 6, 9, 12 meses y luego anualmente.**

BRONCOPULMONAR

- **Síndrome de Down predispone al desarrollo de SAHOS.**

Sospechar ante: ronquidos, episodios de apnea, respiración ruidosa, agitación, sudoración nocturna excesiva, posturas inusuales para dormir (hiperextensión cervical).

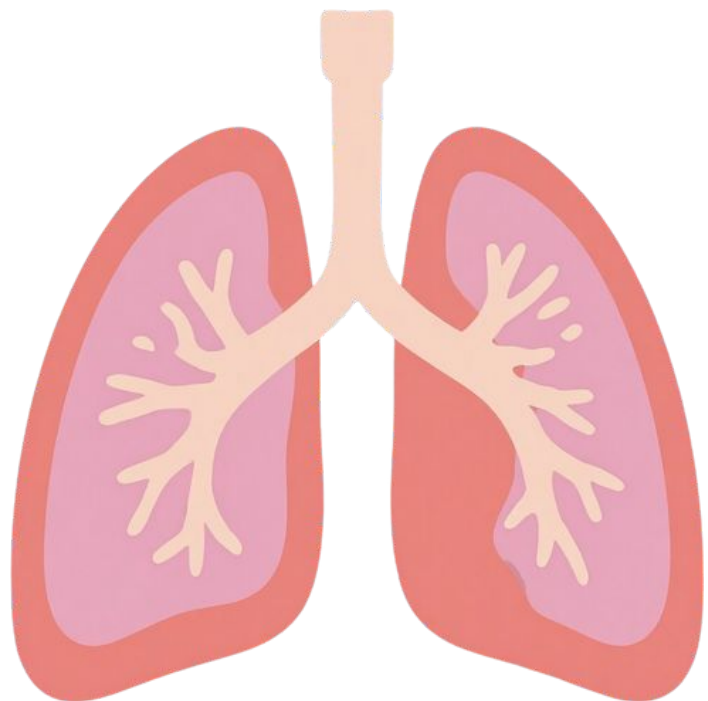


TABLA II

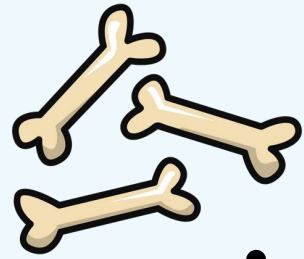
Factores contribuyentes al desarrollo de una obstrucción de la vía aérea en los pacientes con un síndrome de Down

Hipoplasia de estructuras esqueléticas-cartilaginosas
Hipoplasia maxilar
Hipoplasia mandibular
Paladar estrecho
Vía aérea nasal estrecha
Vía aérea faríngea estrecha
Atresia coanal
Ángulo agudo de la base del cráneo
Hipoplasia laríngea
Anomalías de la vía aérea inferior
Hiperplasia e hipotonía de tejidos blandos
Macroglosia relativa
Glosoptisis
Hipotonía generalizada
Hiperplasia adenoamigdalar
Aumento de secreciones respiratorias
Incremento de la susceptibilidad a las infecciones
Obesidad

MANEJO:

✓ **Sospecha precoz.**

OTROS...



TRAUMATOLÓGICO

- Hipotonía y mayor laxitud ligamentosa aumentan riesgo de luxación congénita de caderas.
- Inestabilidad atlanto-axial: Mayor riesgo de compresión de médula espinal por movilidad excesiva.

OFTALMOLÓGICO



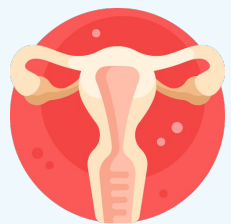
- Vicios de refracción.
- Estrabismo.
- Nistagmo.
- Cataratas.

AUDITIVO

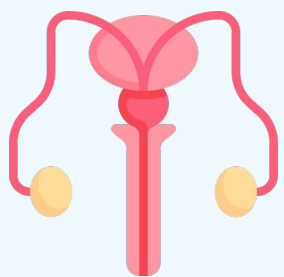
- Hipoacusia neurosensorial.
- Mayor frecuencia de otitis media.



FERTILIDAD



Mujeres: generalmente fértiles, menarquia aparece más tardíamente.



Hombres: generalmente infértiles. Genitales pequeños, erección y eyaculación son difíciles.

SÍNDROME DE EDWARDS



SINDROME DE EDWARDS

- Trisomía cr 18. Relación M:H 4:1.
 - 95% trisomía completa
 - 5% mosaicismo o translocación
- Incidencia estimada 1/6.000-8.000 RN vivos.
- 50% fallece la 1º semana de vida.
 - Supervivencia al año: 5-10%.

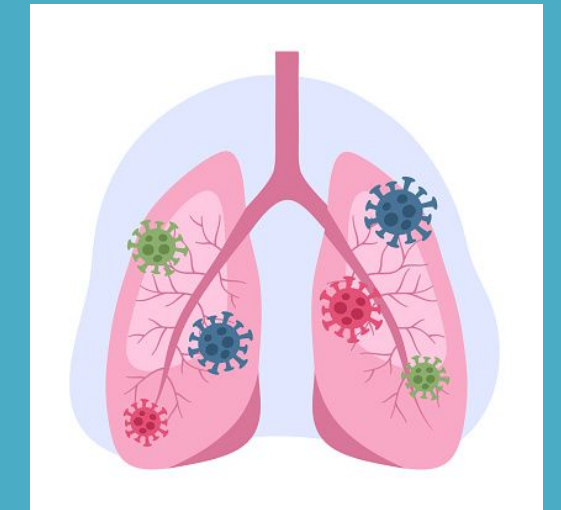
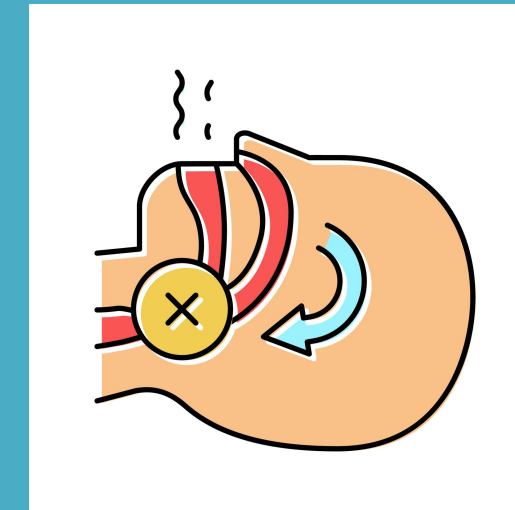
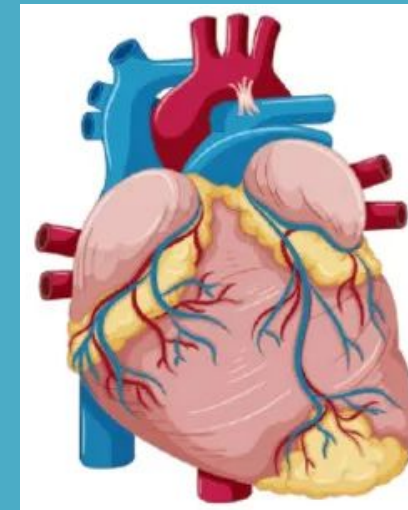


SINDROME DE EDWARDS

- Trisomía cr 18. Relación M:H 4:1.
 - 95% trisomía completa
 - 5% mosaicismo o translocación
- Incidencia estimada 1/6.000-8.000 RN vivos.
- 50% fallece la 1ª semana de vida.
 - Supervivencia al año: 5-10%.

Causa principal de fallecimiento:

- Cardiopatía congénita
- Apneas
- Neumonía



FENOTIPO

Cráneo: Microcefalia, occipucio prominente, dolicefalia

Cara: Micrognatia, cuello corto, paladar hendido, labio leporino

Orejas: Implantación baja, pabellón auricular dismórfico

Ojos: Microftalmia, coloboma, ptosis

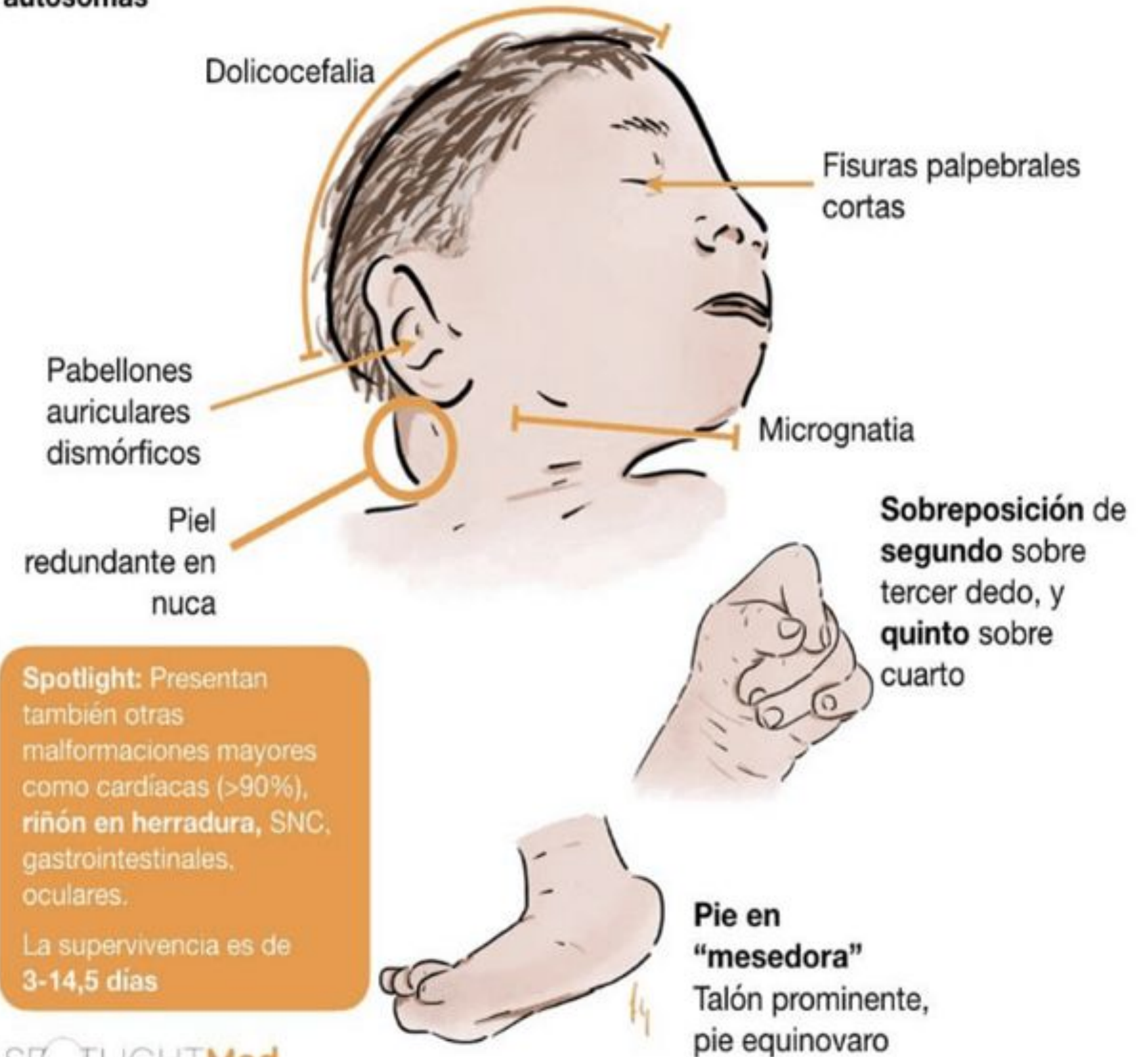
Toráx: Esternón corto.

Manos: Mano trisómica, uñas hipoplásicas

Pies: En mecedora

Genitales: Varon criptorquidia, mujer malformación uterina

2º síndrome más común que afecta **número** de autosomas



SPOTLIGHT Med

Lo que presentamos fue únicamente con fines informativos. Siempre debes consultar a un profesional de la salud si tienes alguna inquietud médica.

COMORBILIDADES

Cardíaco

- La más común (90%) y letal.
- CIV, CIA, DAP, estenosis pulmonar, coartación aórtica.

Renal

- 60% casos
- Riñón en herradura, poliquístico, hidronefrosis.

Gastrointestinal

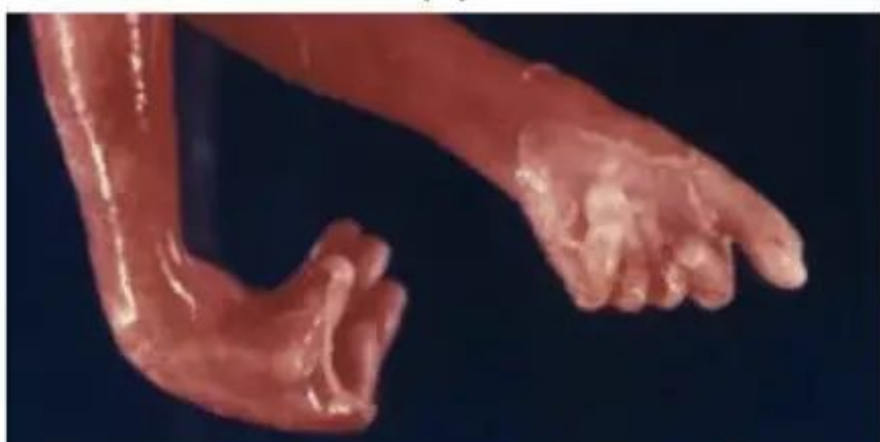
- Succión y deglución deficientes.
- Atresia esofágica
- Malrotación intestinal
- Ano imperforado, onfalocele.
- Hernia umbilical e inguinal.

Neurológico

- Discapacidad intelectual.
- Apnea central (disfunción tronco encefálico)
- Convulsión.



(C)





SÍNDROME DE PATAU



SINDROME DE PATAU

- Trisomia cr 13.
 - 75% trisomia completa
 - 20% translocación
- Incidencia 1/16.000-20.000 RN. 3º trisomía más frecuente.
- 80-95% fetos no llegan a término. Promedio sobrevivida 7-10 días.



FENOTIPO

Cráneo: Microcefalia, frente prominente, orejas malformadas de implantación baja.

Cara: Labio leporino y/o paladar hendido.

Ojos: Microftalmia, anoftalmia y coloboma

Manos y pies: Polidactilia postaxial

Trisomía 13

Holoprosencefalia con desarrollo incompleto del prosencéfalo y nervios olfatorio y óptico



Microftalmia / anoftalmia



Polidactilia postaxial

Sordera



Coloboma



Labio/paladar hendido

Micrognatia

Spotlight: Presentan también otras alteraciones como **cardíacas** (80%), **criptorquidia**, insuficiencia respiratoria. La media de **supervivencia** es de **7 días**

SPOTLIGHT Med

Lo que presentamos fue únicamente con fines informativos. Siempre debes consultar a un profesional de la salud si tienes alguna inquietud médica.

COMORBILIDADES

Cardíaco

- 80% defectos cardíacos.
- Principal causa de muerte.
- CIV, CIA, malformaciones valvulares.

Renal

- 40% de los casos.
- Riñones poliquísticos, hidronefrosis.

Gastrointestinal

- Onfalocele
- Hernia umbilical o inguinal.

Neurológico

- 70% holoprosencefalia.
- Apneas centrales.





SÍNDROME DE DIGEORGE

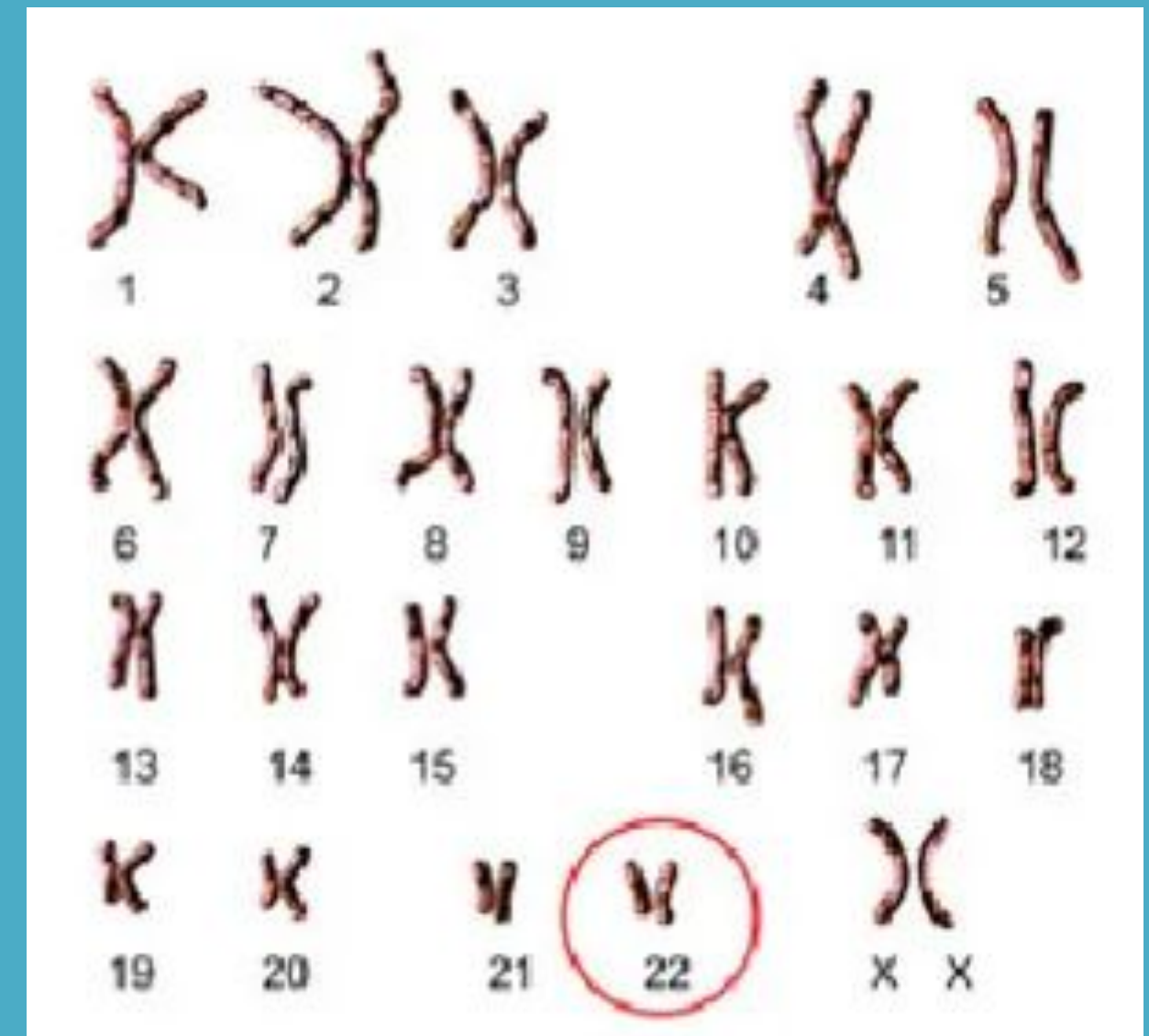


SINDROME DE DIGEORGE

- Deleción 22q11.2
- Condición autosómica dominante, puede ser parcial o completo (1%).
- Incidencia 1/2.000-4.000 RN vivos.
- Diagnóstico con FilmArray durante embarazo o postnatal.

Mortalidad determinada por:

- Gravedad defecto cardíaco
- Complicaciones crónicas



FENOTIPO Y COMPLICACIONES

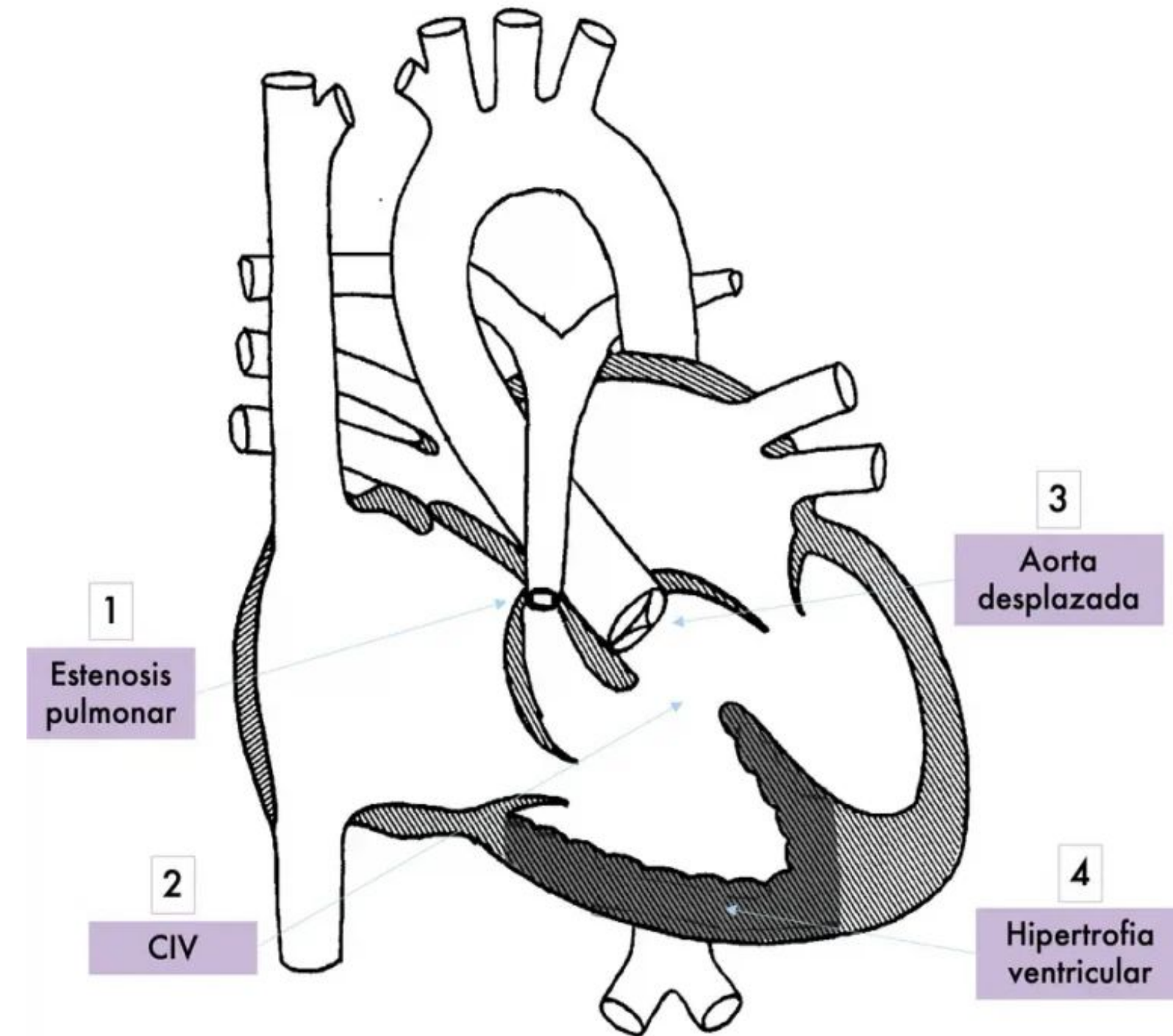
- C** Cardíaco: Interrupción arco aórtico, tronco arterioso y tetralogía Fallot
- A** fascie Anormal: Cara alargada, ojos almendrados, nariz ancha
- T** Timo hipoplásico: Infecciones recurrentes
- C** paladar hendido (**Cleft palate**): Anomalia palatina 50%
- H** Hipoparatiroidismo: Hipocalcemia neonatal
- 22** delección 22q11.2



cleft lip & palate

FENOTIPO Y COMPLICACIONES

- Pérdida auditiva
- Deficiencia de GH
- Anomalías urogenitales
- Parálisis facial unilateral: Hipoplasia del músculo depresor de la comisura bucal
- 30% desarrolla esquizofrenia en edad adulta, trastornos de atención y del espectro autista, convulsiones.



Two Adults



Two Children



Conclusión

- Conocer estos síndromes genéticos permite un diagnóstico precoz al conocer los signos y síntomas, además de una intervención oportuna de las posibles complicaciones de cada uno de ellos.
- Saber que un niño con un síndrome genético debe seguir sus controles de niño sano y vacunas como cualquier otro, sin embargo hay que prestar especial atención a las posibles complicaciones.





**¡MUCHAS
GRACIAS!**

BIBLIOGRAFÍA

- Christine A. Gleason. Taylor Sawyer. Avery's diseases of the newborn 11^o ed. (2024). Chapter 28 chromosome disorders. Senarathe N., Zackai E., Saitta S. p (335-361).
- Mahadevaiah, G., Gupta, (2015). Down Syndrome with Complete Atrioventricular Septal Defect, Hypertrophic Cardiomyopathy, and Pulmonary Vein Stenosis. Texas Heart Institute Journal, 42(5), 458-461.
<https://doi.org/10.14503/thij-14-4256>
- Trisomies. Paul A. Levy and Robert Marion. Pediatrics in Review 2018;39;104. DOI: 10.1542/pir.2016-0198
- J. de Miguel Díez, a J.R. Villa Asensi. Características del síndrome de apnea obstructiva del sueño en pacientes con un síndrome de Down
- Carey, J. C. (2020). TRISOMY 18 AND TRISOMY 13 SYNDROMES. Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes, 937-956. <https://doi.org/10.1002/9781119432692.ch58>
- Perez, A. (2020) SÍNDROME de EDWARDS (Trisomia 18) , Asociación española de pediatría. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/5-edwards.pdf>.
- Ramos, F.J. (2021) SÍNDROME de PATAU (Trisomia 13), Asociación española de pediatría. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/4-patau.pdf>.
- Anomalías congénitas | RETS - Rede Internacional de Educação de Técnicos em Saúde. (s. f.).
<https://www.rets.epsjv.fiocruz.br/es/anomalias-congenitas>
- La mortalidad infantil ha llegado a su mínimo histórico, pero aún queda mucho por hacer. (s. f.). World Economic Forum.
<https://es.weforum.org/stories/2024/04/la-mortalidad-infantil-en-el-mundo-ha-alcanzado-un-minimo-historico-o-pero-aun-queda-mucho-por-hacer/>