



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Genopatías relevantes.

Interna: Gabriela Ruiz Cárcamo.

Tutora: Doctora Alvarez.

Internado Pediatría - Neonatología
Octubre 2025.





UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Hoja de ruta.

01. Generalidades.

**02. Anamnesis y
examen físico.**

03. Diagnóstico.

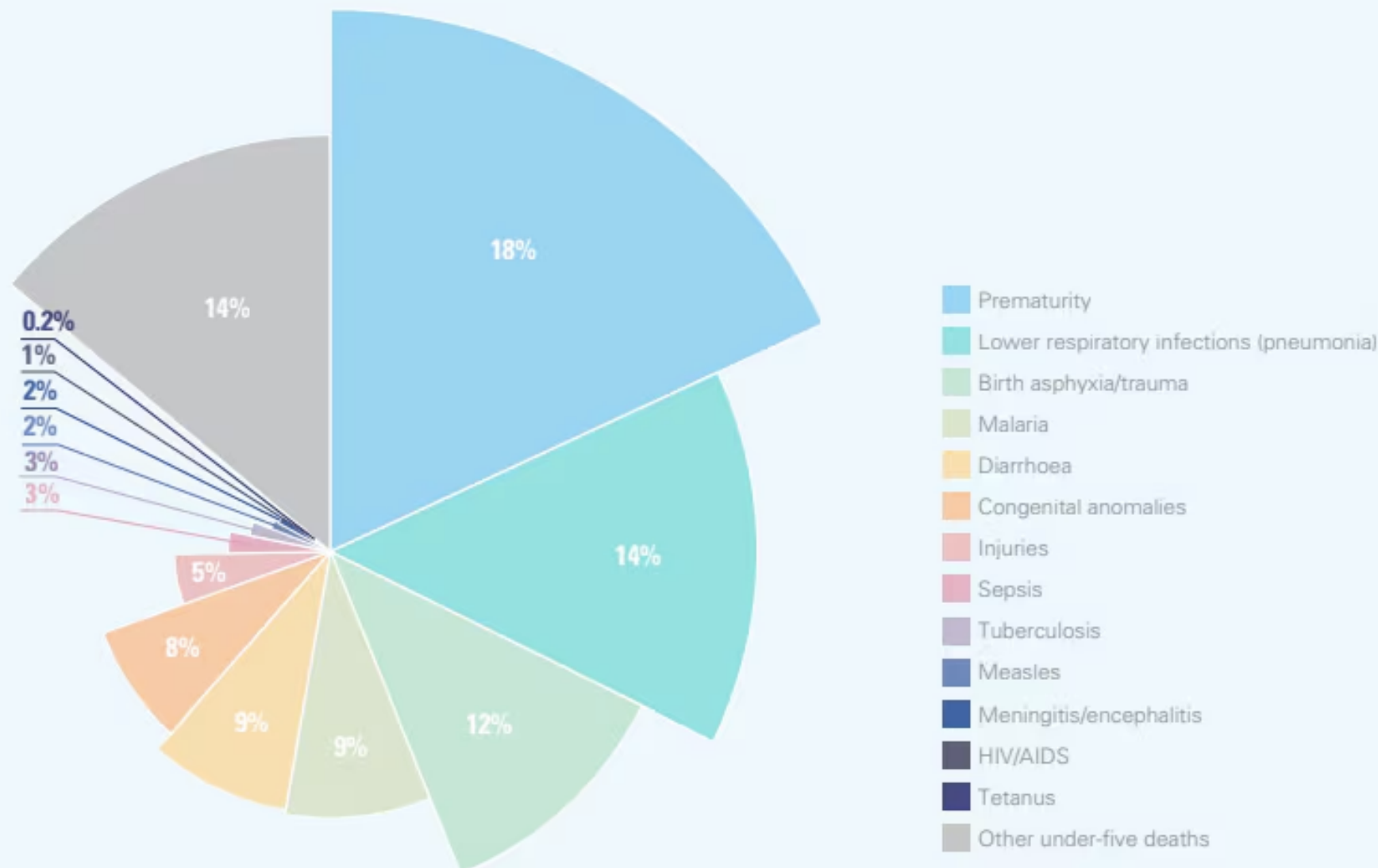
**04. Síndromes
genéticos.**

05. Conclusiones.



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Generalidades.



Factores de riesgo:

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





UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

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
Agenesia del radio	Falange distal del pulgar anormal
Holoprosencefalia alobar	Incisivo central superior único



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Anamnesis.

01.

Preguntar antecedentes familiares y sociales: parentesco y lugar de origen de padres (patologías autosómicas recesivas).



02.

Historia gestacional:

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

Perinatal: asfixia al nacer, antropometría.

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



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Examen físico.



- 1. Completo y sistemático.**
 - **Inspección:** sobretodo cara, genitales, mano y pies.
 - **Proporciones corporales.**
- 2. Mediciones antropométricas.**

Paciente con 3 o más malformaciones menores → siempre buscar malformaciones mayores.





UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

¿Cuándo 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.



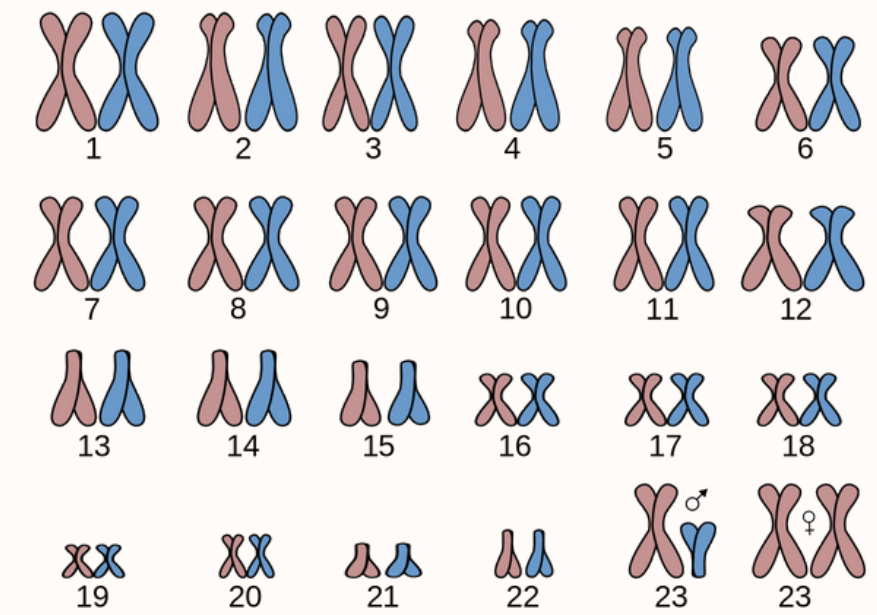


UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

DIAGNÓSTICO

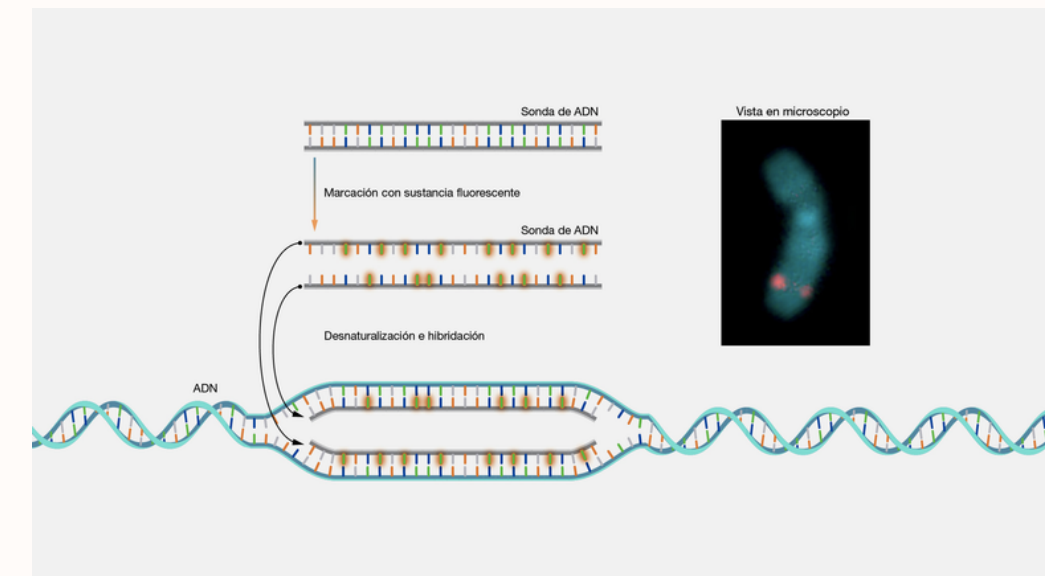
Cariotipo.

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



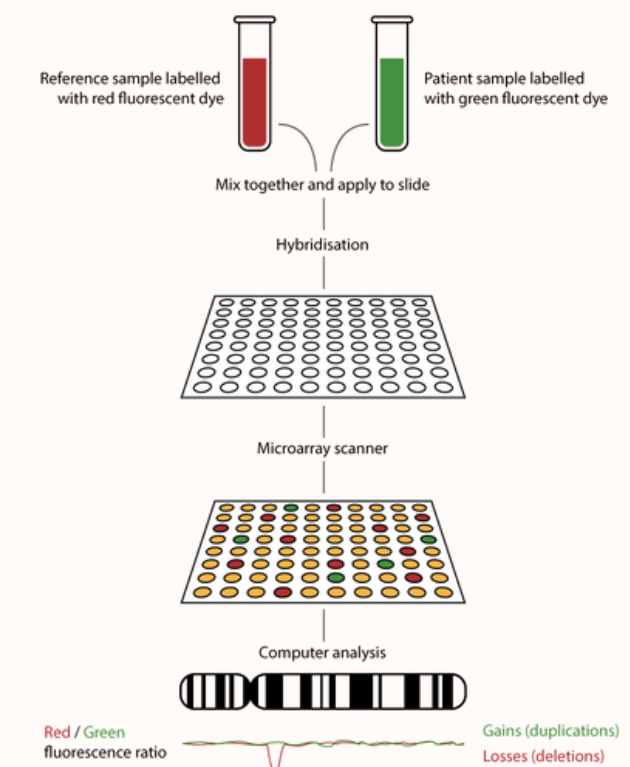
FISH.

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.





UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN



SINDROME DE DOWN.



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Síndrome de Down

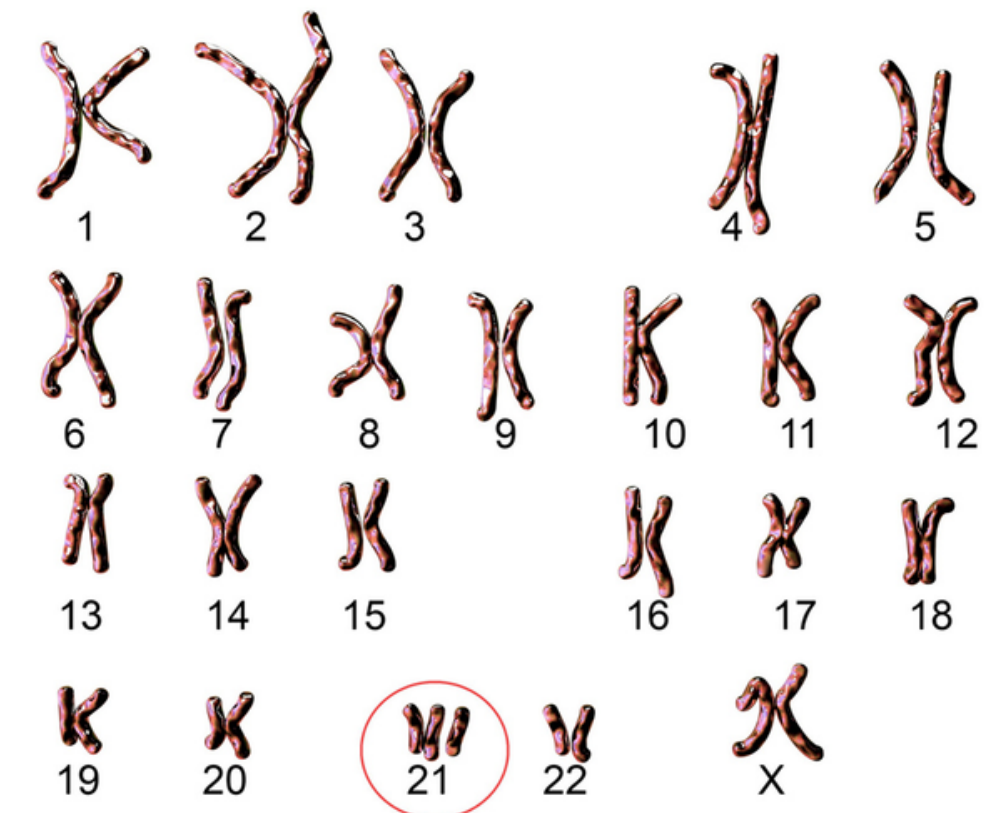
→ Genopatía más frecuente.

- 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.





UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Diagnóstico

ECO 11-14

Translucencia nuchal
> 3 mm.

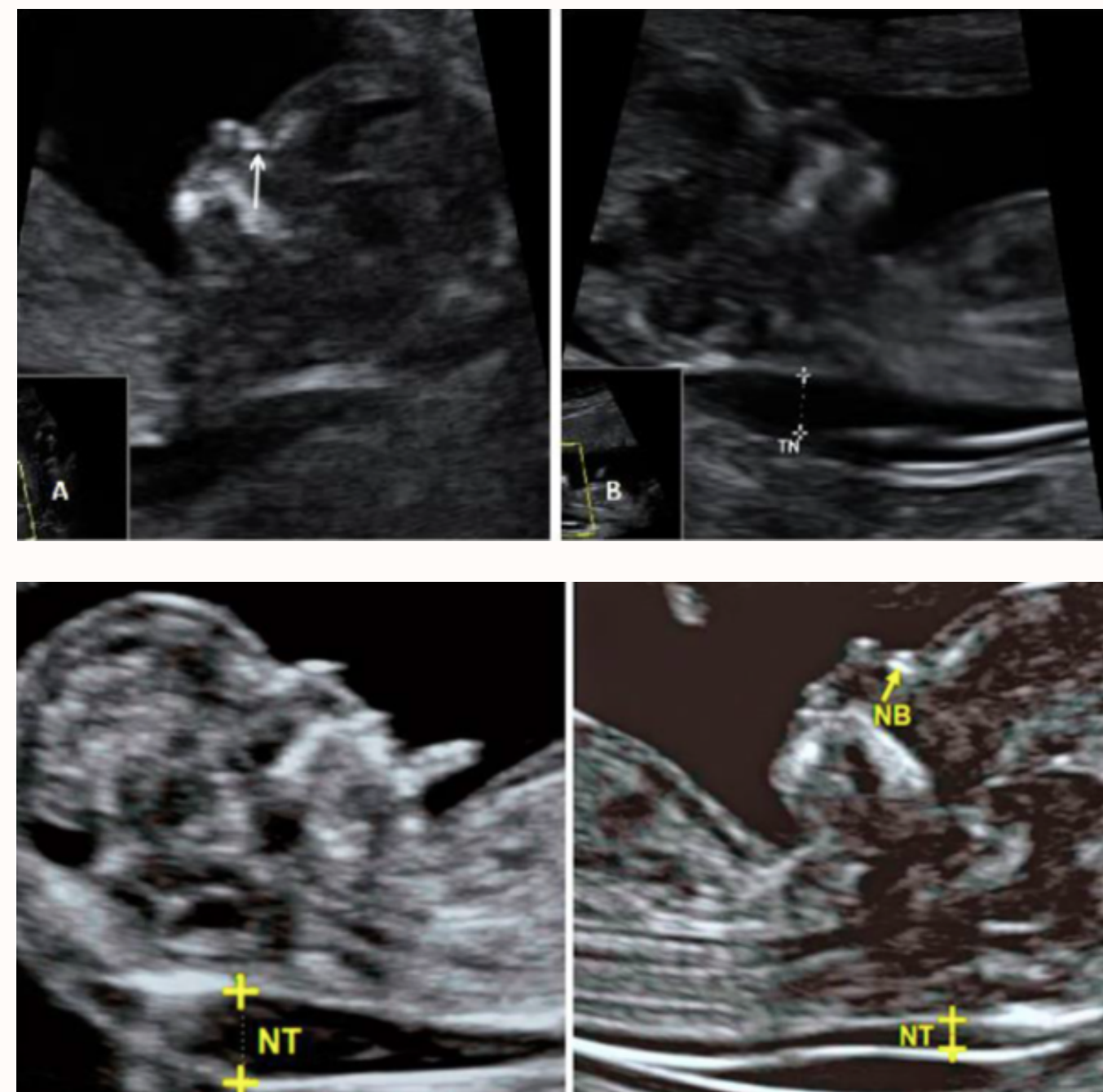
Hueso nasal ausente.

PRENATAL

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.



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Fenotipo

General: talla baja

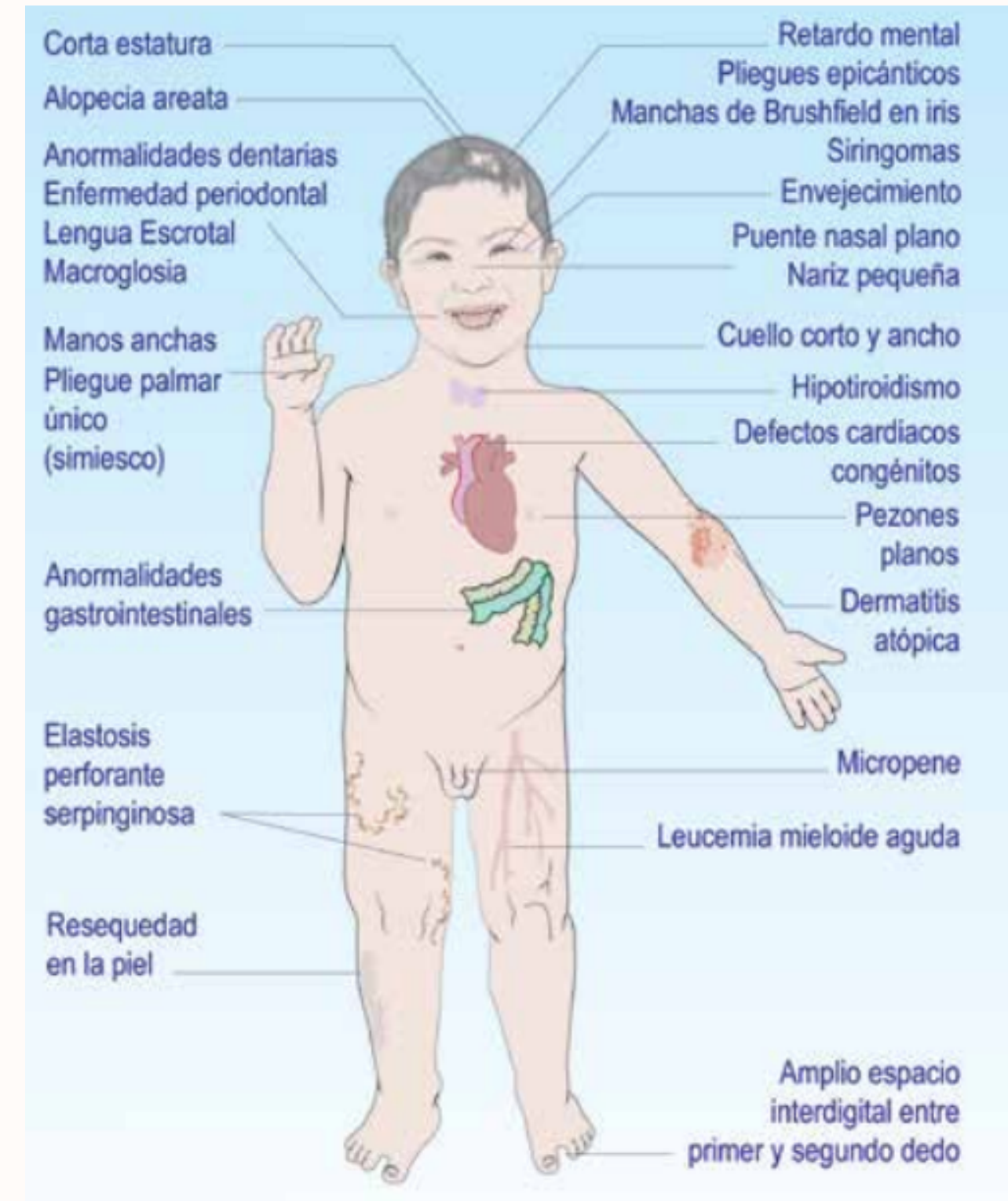
Cráneo: braquicefalia, 3° fontanela o confluyente

Cara:

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

Orejas: pequeñas y de implantación baja.

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





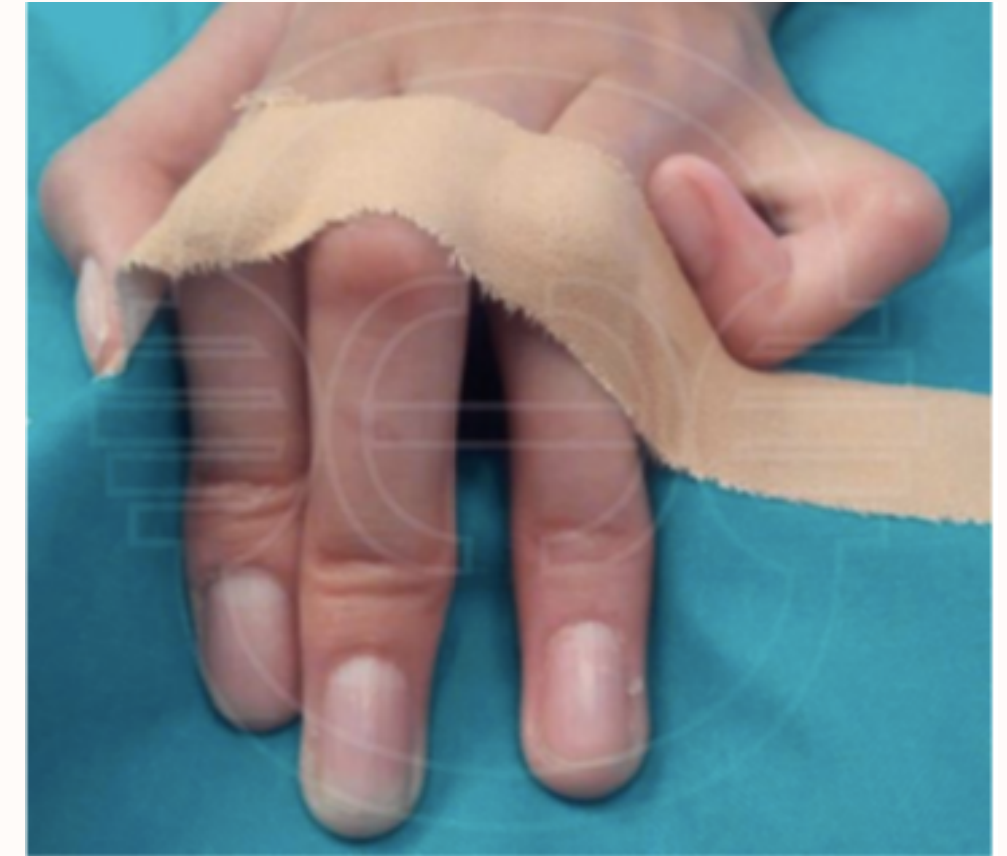
UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

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%)



Comorbilidades.

Tabla V. Guía de actividades preventivas en niños con SD[illegible]



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Comorbilidades.

Crecimiento y nutrición

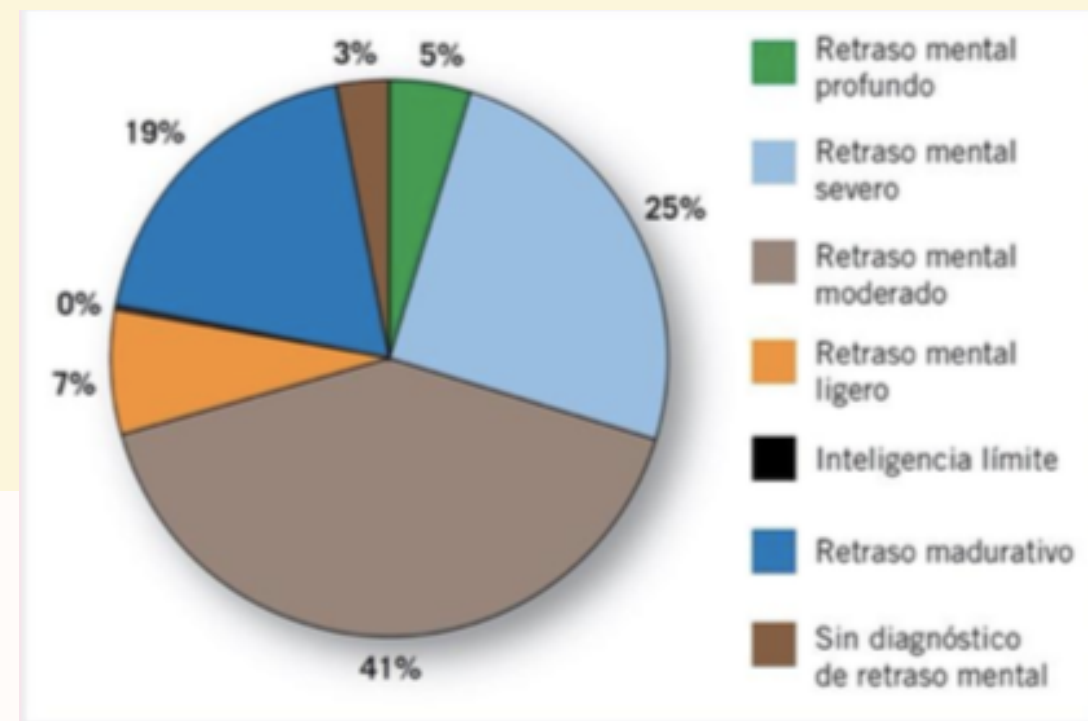
- Peso, longitud y CC de RN con Sd. de Down son menores.
- Lactancia materna puede ser dificultosa al principio por hipotonía, macroglosia, trastorno succión-deglución.
- Pueden tener patología agregada (ej. CC, hipotiroidismo, enfermedad celiaca) que generen retraso en el crecimiento.
- Mayor prevalencia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



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Diferencias en desarrollo psicomotor y lenguaje.



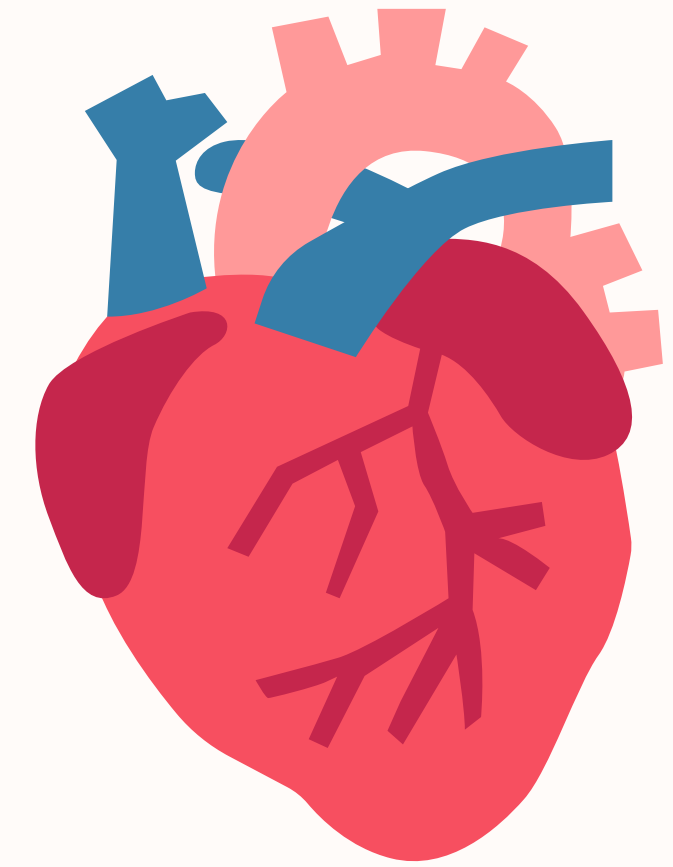
Tabla II. Desarrollo motor y de lenguaje en niños con síndrome de Down
(elaboración propia a partir de: DSMIG 2000. Cunningham, 1988. *Down's syndrome. An introduction for parents. Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series*)

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



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

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.

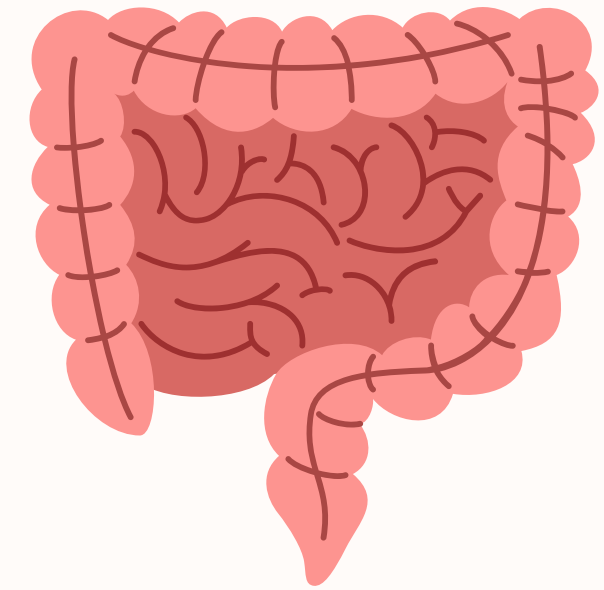
✓ Seguimiento por cardiología:

En adolescentes y adultos jóvenes para descartar patología valvular.



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

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.



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

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.

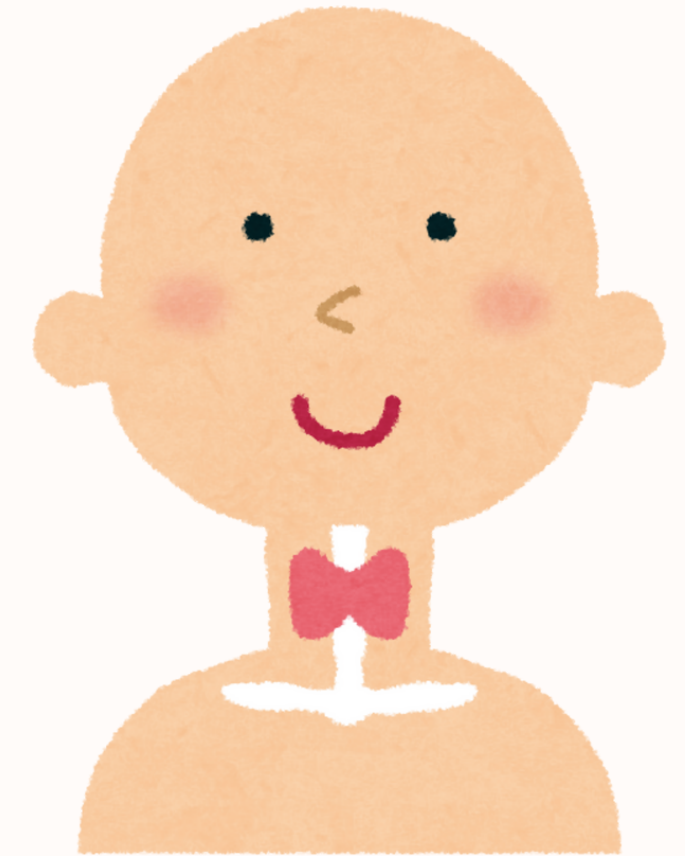
MANEJO:

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



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Endocrinológico.



Mayor incidencia de trastornos tiroideos:

- **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.deDown.
- **Hipotiroidismo**
- **Hipertiroidismo**
- **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.**



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Respiratorio

- **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).

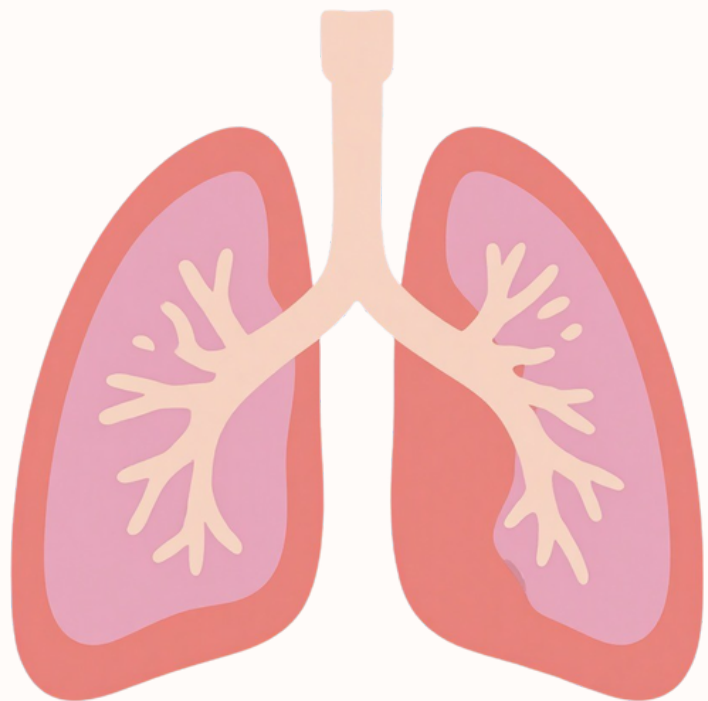


TABLA II

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

Glosoptosis

Hipotonía generalizada

Hiperplasia adenoamigdalares

Aumento de secreciones respiratorias

Incremento de la susceptibilidad a las infecciones

Obesidad

MANEJO:

✓ **Sospecha precoz.**



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.

Fertilidad:

- **Mujeres:** generalmente fértiles, menarquia aparece más tardíamente.
- **Hombres:** generalmente infértiles. Genitales pequeños, erección y eyaculación son difíciles.

Oftalmológico:

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

Auditivo:

- Hipoacusia neurosensorial.
- Mayor frecuencia de otitis media.



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Sindrome de Edwards.





Síndrome de Edwards.

- Trisomía del cromosoma 18
- 95% con trisomía completa
- 5% restante por mosaicismo o traslocación.
- Incidencia estimada de 1 cada 6.000-8.000 RN vivos (con frecuencia de concepciones afectadas mucho mayor, 90% se pierden en útero por abortos espontáneos o mortinatos).
- 3-4:1 → relación M:H

Pronóstico:

- Mortalidad temprana: 50% de los recién nacidos con T18 fallecen en la primera semana de vida.
- Supervivencia al año: 5-10%.
- Larga supervivencia: suelen ser los casos de mosaicismo (requieren de soporte médico intensivo)
- **Causa principal de fallecimiento:** cardiopatía congénita, apneas, y neumonía.



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Fenotipo.

Cráneo: microcefalia, occipucio prominente, dolicefalia.

Cara: micrognatia, cuello corto, paladar hendido, labio leporino.

Orejas: de implantación baja, pabellones auriculares dismórficos.

Ojos: microftalmia, coloboma y ptosis.

Torácx: esternón corto.

Manos: Mano trisómica (tendencia a puño cerrado con dificultad para abrirlo, dedos superpuestos), uñas hipoplásicas de manos y pies.

Pies: pies en mecedora (talón prominente y parte media del pie redondeada).

Genitales: en varones criptorquidia y en mujeres malformaciones de útero.

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



Spotlight: Presentan también otras malformaciones mayores como cardíacas (>90%), riñón en herradura, SNC, gastrointestinales, oculares.

La supervivencia es de 3-14,5 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.



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Comorbilidades.

Cardiológicas:

- Complicación más común y letal.
- En el 90% de los casos.
- CIV, CIA, DAP, estenosis pulmonar, coartación aortica.

Gastrointestinales y de alimentación:

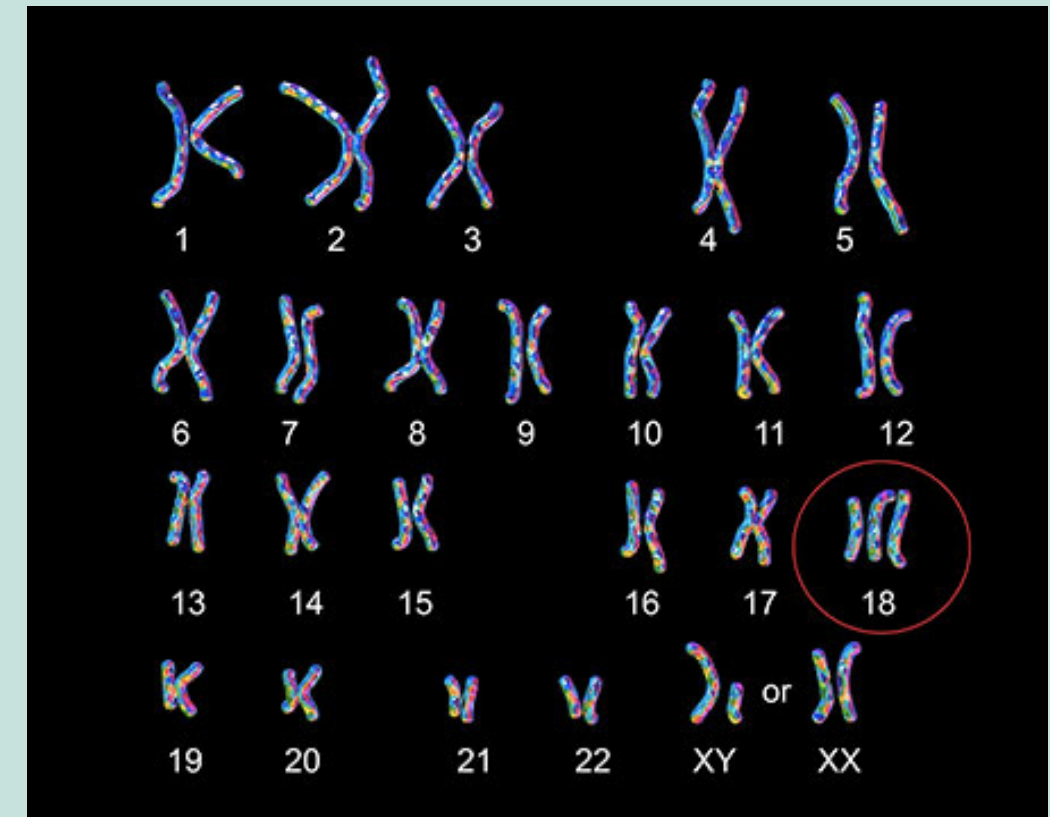
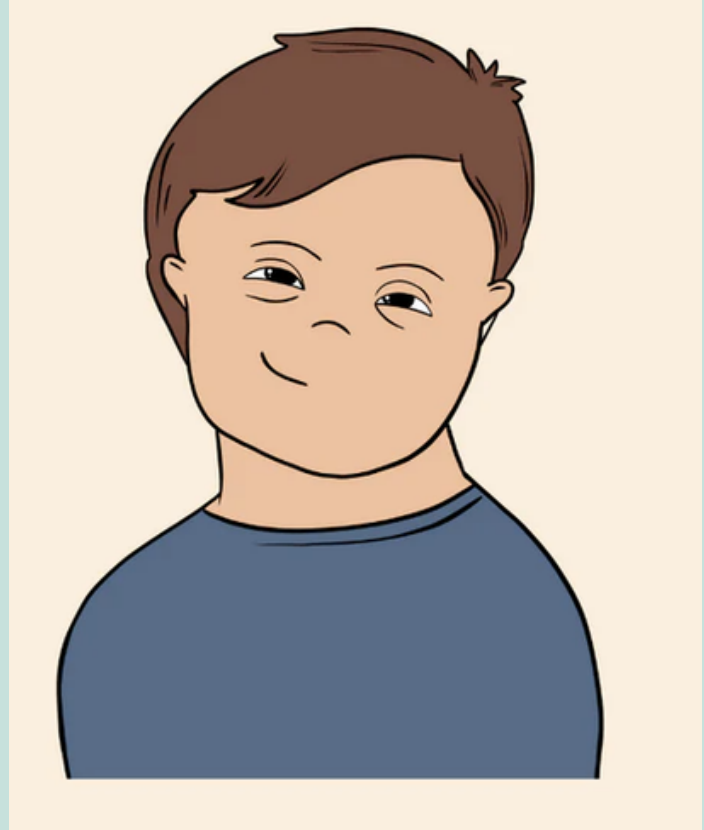
- Succión y deglución deficientes debido a hipotonía y malformaciones estructurales.
- Atresia esofágica, malrotación intestinal, ano imperforado, onfalocele.
- Hernias umbilicales e inguinales.

Renales.

- Aproximadamente en el 60%.
- Rinón en herradura, riñones poliquísticos o hidronefrosis.

Neurológico.

- Discapacidad intelectual.
- Apnea central (disfunción de tronco encefálico)
- Convulsiones.





UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Sindrome de Patau.

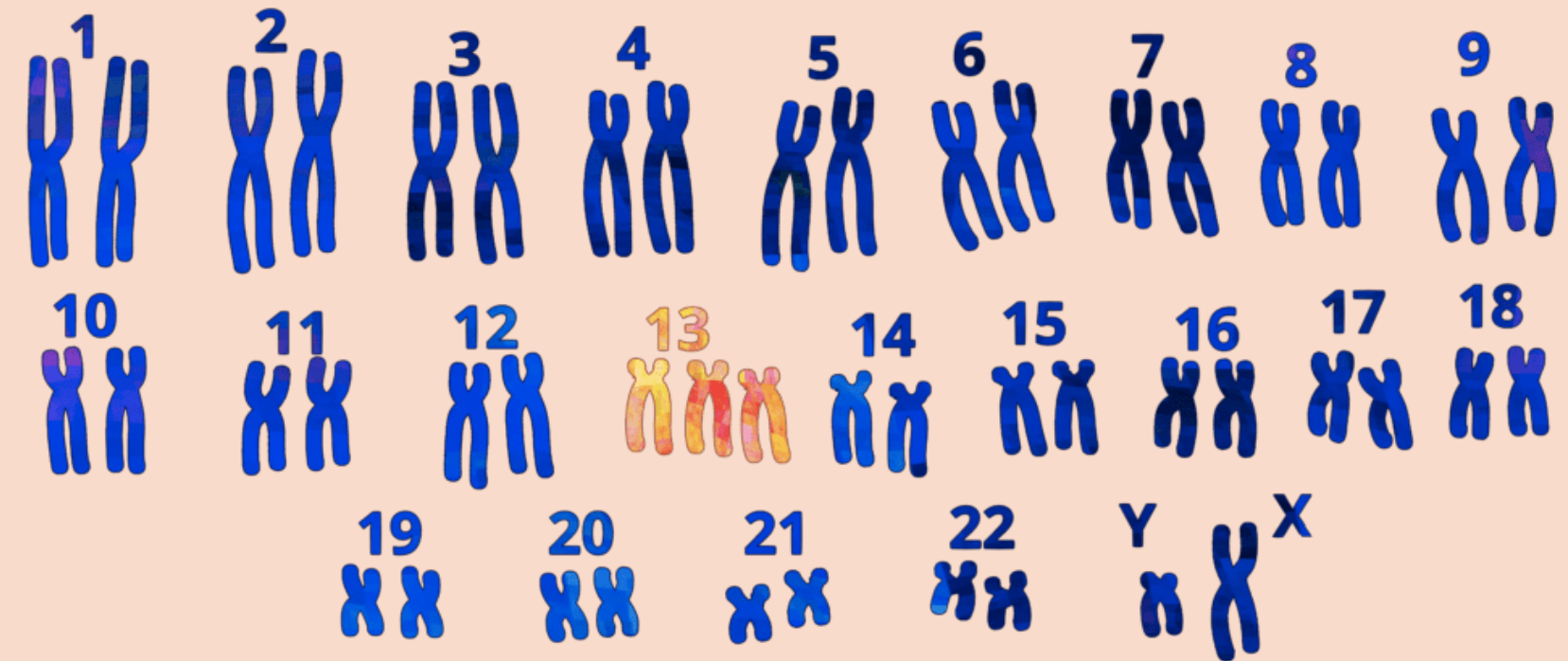




UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

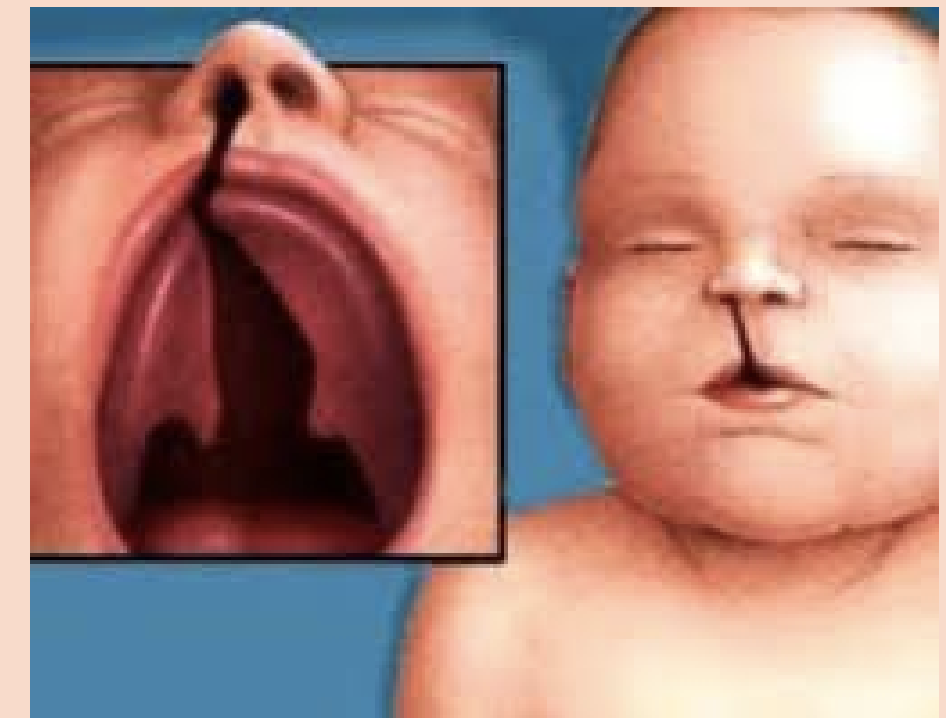
Síndrome de Patau.

- Trisomía del cromosoma 13
- 75% por trisomía completa
- 20% por traslocación
- 1 cada 16.000-20.000 recién nacidos (tercera trisomía más frecuente)
- 80-95% de fetos afectados no llegan a término.



PRONÓSTICO:

- Media de supervivencia: 7-10 días.
- Supervivencia al año: menor al 10%.
- Supervivencia a largo plazo: menos del 5% a 5 años.





UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

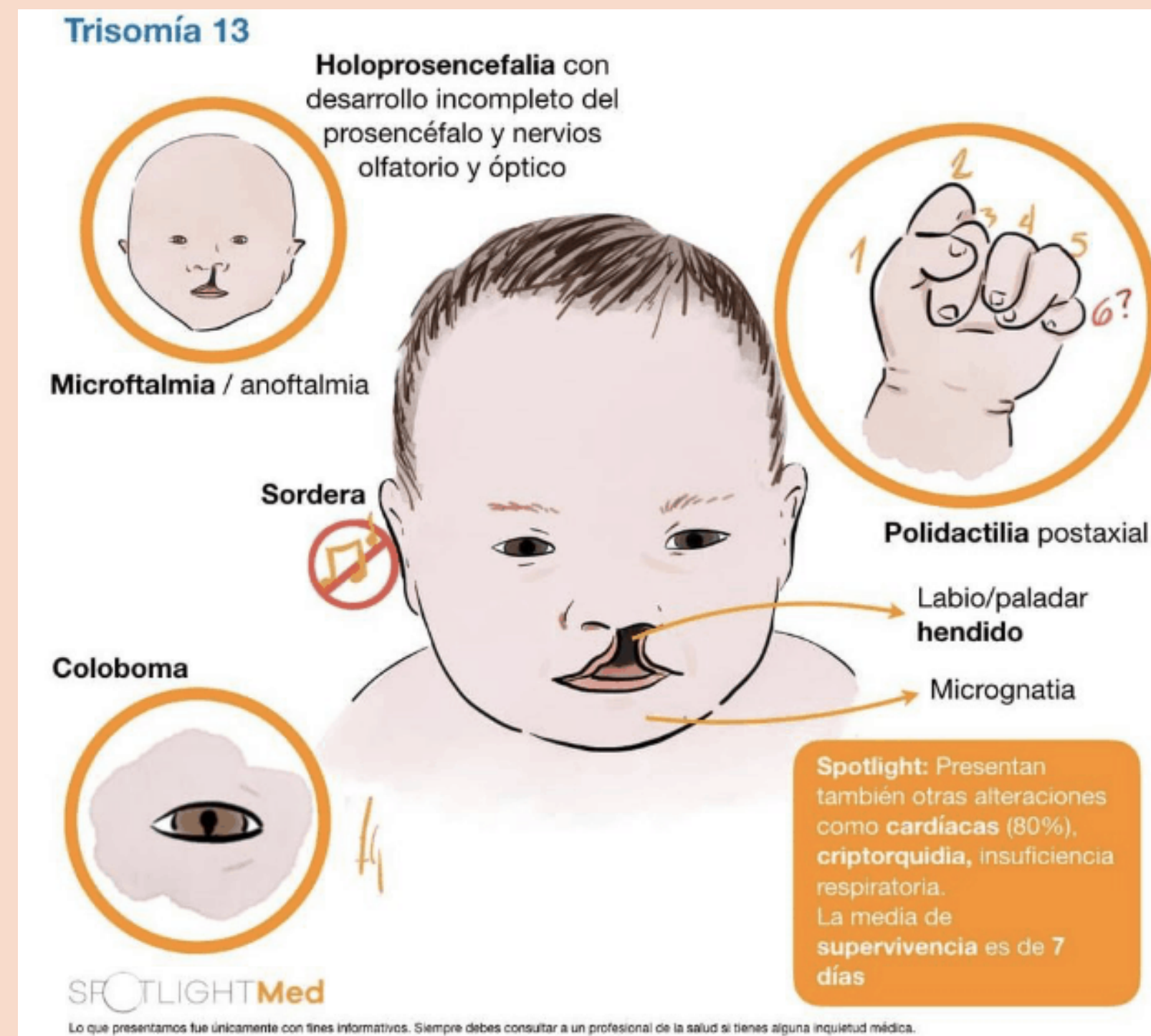
Fenotipo

Ojos: microftalmia, anoftalmia y coloboma.

Cara: labio leporino y/o paladar hendido.

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

Manos y pies: polidactilia postaxial





UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Comorbilidades.

Neurológicas:

- Holoprosencefalia (70%): falla del prosencéfalo para dividirse en dos hemisferios.
- Apneas centrales.

Cardiológicas:

- Defectos cardíacos: 80%
- Principal causa de muerte en neonatos.
- CIV, CIA, malformaciones valvulares.

Gastrointestinales:

- Onfalocele
- Hernias umbilicales/inguinales

Renales:

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



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Sindrome de Digeorge.





Síndrome de DiGeorge.

- Deleción 22q11.2
- 90% de los casos se debe a una microdeleción del cromosoma 22 en la región 22q11.2
- Autosómica dominante.
- 1 cada 2.000-4.000 nacidos vivos.
- Tetralogía de Fallot: 1 de cada 8 tendrá síndrome de DiGeorge.
- Diagnóstico: FilmArray durante embarazo o postnatal

PRONÓSTICO:

- **DiGeorge parcial:** mortalidad estará determinada por gravedad de defecto cardíaco y complicaciones crónicas.
- **DiGeorge completo:** grave, 1% de los casos. Se caracteriza por aplasia tímica total, sin tratamiento esperanza de vida menor a 1 año.





UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Fenotipo y complicaciones.

C
A
T
C
H
22

Anomalías cardíacas: 40% Interrupción del arco aórtico, tronco arterioso y tetralogía de Fallot

Fascies anormales: cara alargada, ojos almendrados, nariz ancha.

Hipoplasia tímica: causa infecciones recurrentes

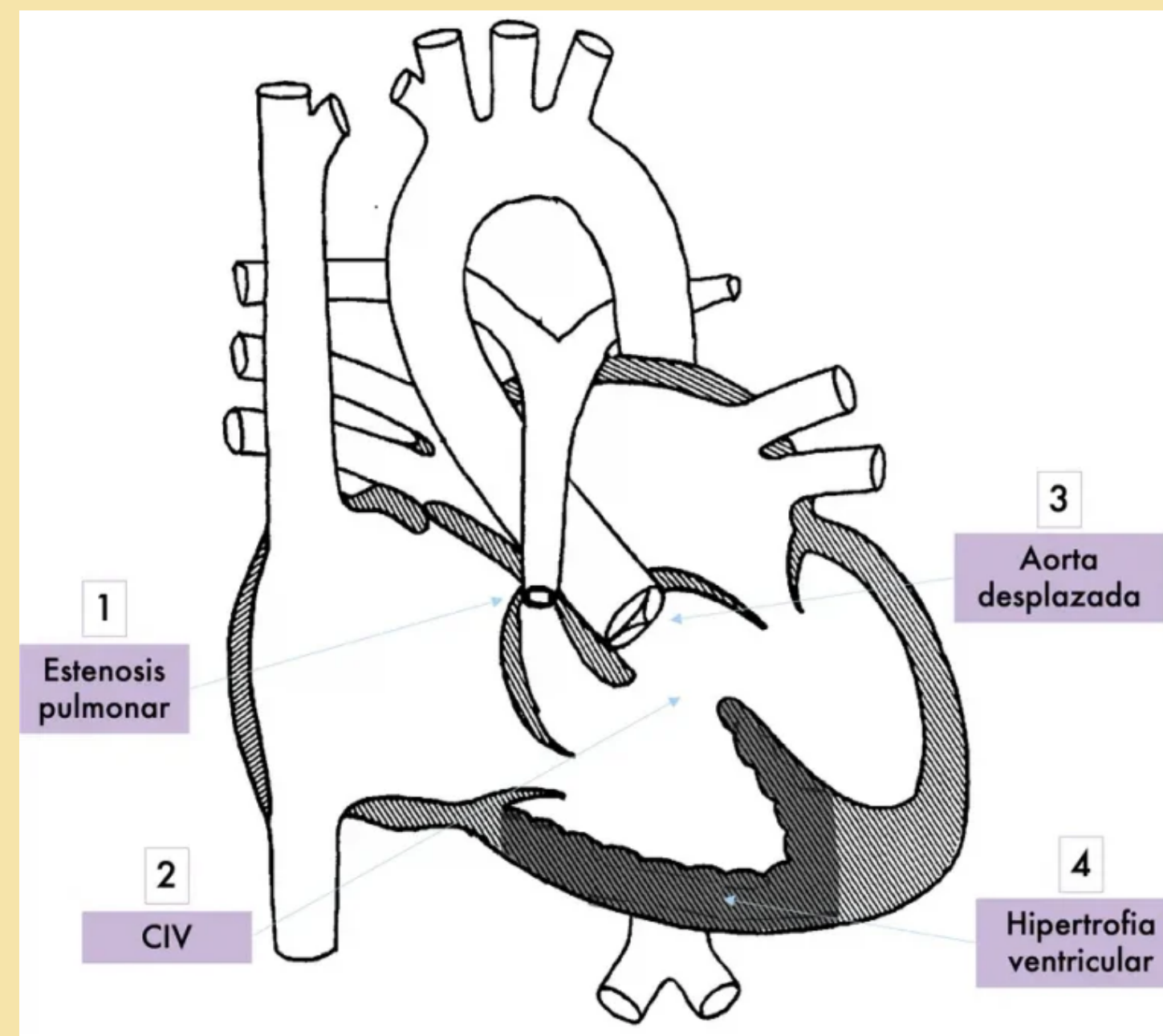
Paladar hendido (Cleft palate): anomalías palatinas 50%

Hipoparatiroidismo: hipocalcemia neonatal

Deleción 22q11.2

Fenotipo y complicaciones.

- **Pérdida auditiva.**
- **Deficiencia de GH.**
- **Anomalías urogenitales (37%).**
- **Parálisis facial unilateral:** hipoplasia del músculo depresor de la comisura bucal que provoca una asimetría del labio inferior, evidente durante el llanto.
- **Neuropsiquiátrico:** 30% desarrolla esquizofrenia en edad adulta, trastornos de atención y del espectro autista, convulsiones.





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° 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) SINDROME 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) SINDROME 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-pero-aun-queda-mucho-por-hacer/>