



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN
VOCACIÓN POR LA EXCELENCIA

Genopatías prevalentes

Internado Pediatría Neonatología

Interna: Melanie Riedel

Docente: Doctora Patricia Alvarez

Fecha: 21/01/2026



Hoja de ruta

01

Generalidades

02

**Anamnesis y Exámen
físico**

03

Diagnóstico

04

Síndromes Genéticos

05

Conclusiones

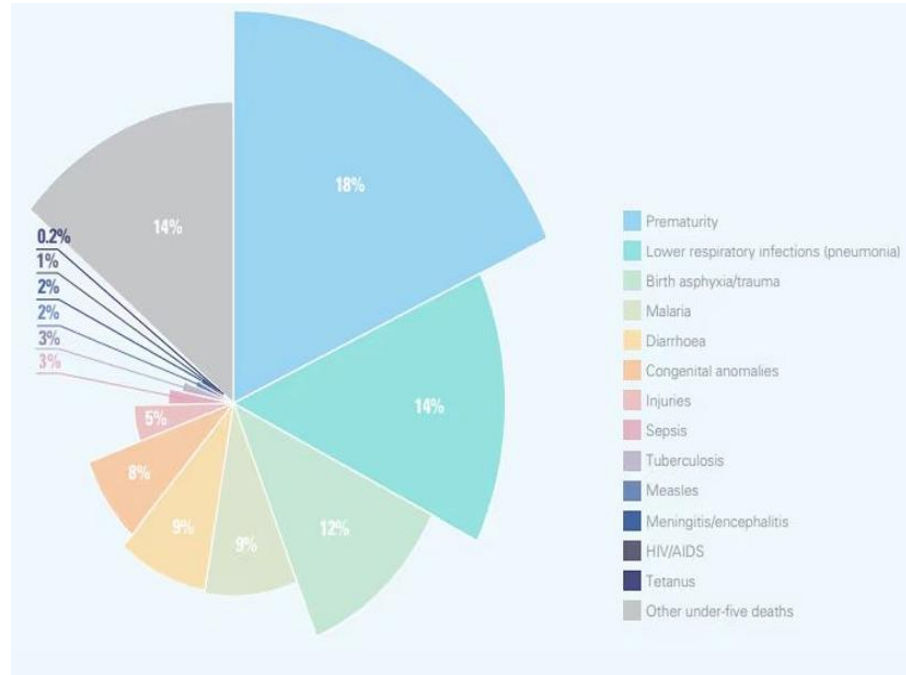
Generalidades

Factores de riesgo:

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

Conceptos claves:

- **Genopatía:** Enfermedad producida por alguna alteración del genoma.
- **Congénito:** Alteraciones estructurales o funcionales del cuerpo del individuo que ocurren en la vida intrauterina.
- **Malformación:** Defecto en la morfogénesis de un órgano, se clasifica en menor o mayor.



Malformaciones

Mayor

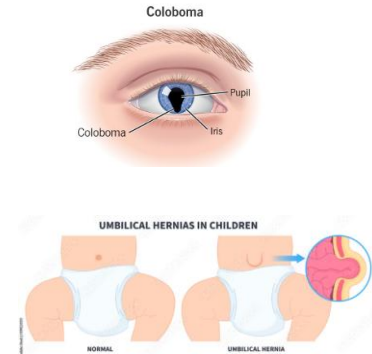
Menor

Requiere atención médica y quirúrgica. (anoftalmia, anencefalia, gastrosquisis, fisura palatina, meningomieloceles, holoprosencefalia alobar)

No tiene importancia médica. Estético. (pliegue palmar único, pliegues epicánticos, clinodactilia del quinto dedo, úvula bífida, papiloma preauricular)



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



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

Examen Físico

1. Completo y sistemático.

- **Inspección:** especial importancia en cara, genitales, manos y pies.
- **Proporciones corporales.**



2. Mediciones antropométricas.



♥ Paciente con **3 o más** malformaciones menores: Siempre buscar malformaciones mayores



¿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



Anomalia **V**ertebral



Atresia **A**nal



Defecto **C**ardíaco



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



Anomalia **R**enal

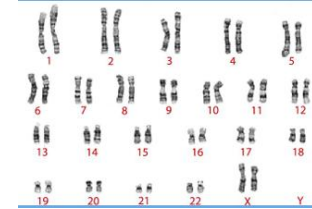


Anomalia en extremidad
(Limb)

Diagnóstico

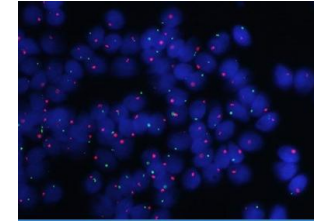
CARIOTIPO

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



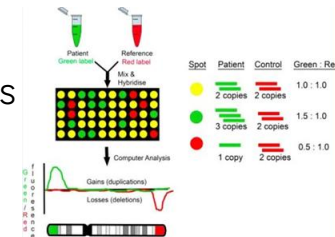
FISH

Hibridación fluorescente in situ, identifica la ubicación de un gen en un cromosoma, detecta deleciones o duplicaciones específicas.

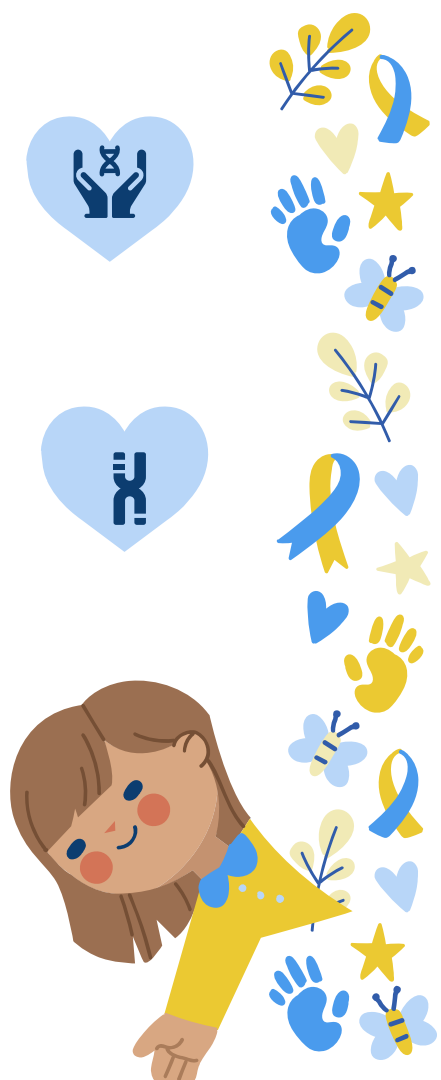


MICROARRAY

Detecta microdeleciones y microduplicaciones no visibles en cariotipo.



SÍNDROME DE DOWN



Generalidades

- **Genopatía más frecuente.**
- **95% trisomía completa** (no disyunción meiótica en el óvulo).
- **4% traslocación** (generalmente parte del cromosoma 21 se adhiere al cromosoma 14).→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.
- **La esperanza de vida ha aumentado** en los últimos años. (promedio 60 años)



Diagnóstico

PRENATAL:

Sospecha:

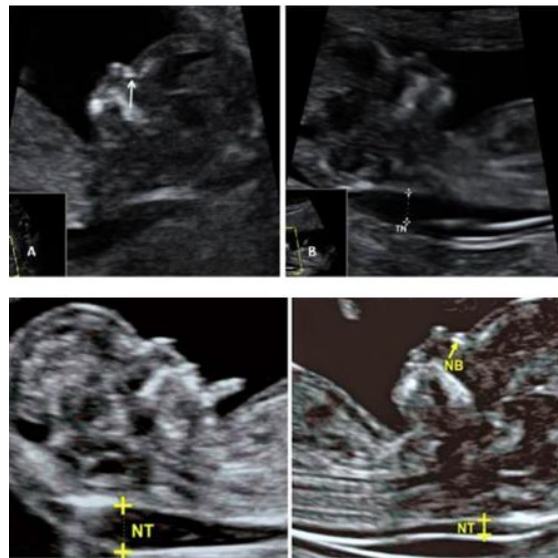
- FR maternos (> 35años)
- Marcadores ecográficos de riesgo de aneuploidías:
 - Translucencia nuchal
 - Ausencia de hueso nasal
 - Malformaciones congénitas (cardiopatía congénita y/o gastrointestinales).

Confirmación:

Estudio cromosómico con biopsia de vellosidades coriales o líquido amniótico.

Eco 11-14 SDG

- Translucencia nuchal > 3 mm.
- Hueso nasal ausente.



Diagnóstico

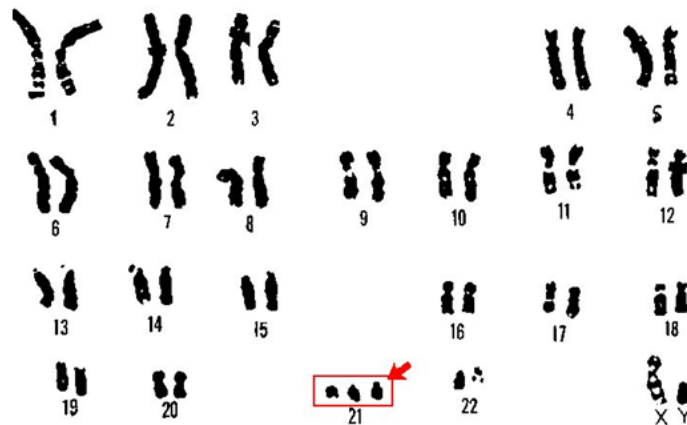
POSTNATAL:

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.



Fenotipo

General: Talla baja

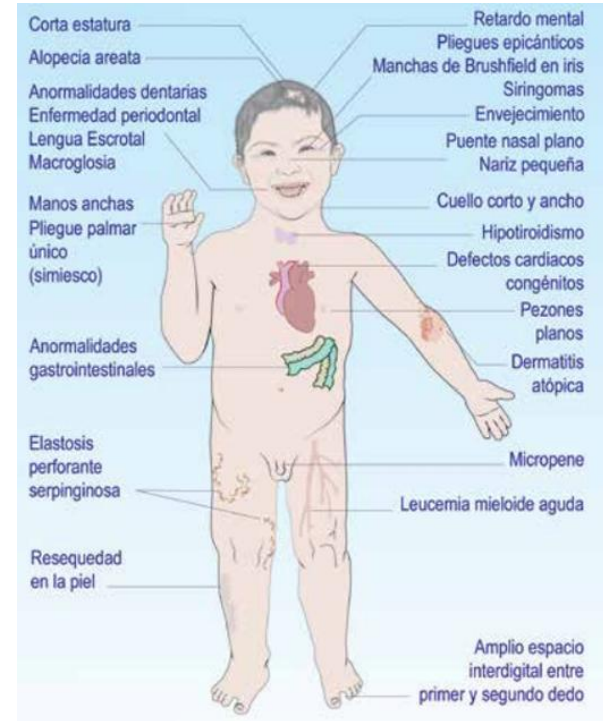
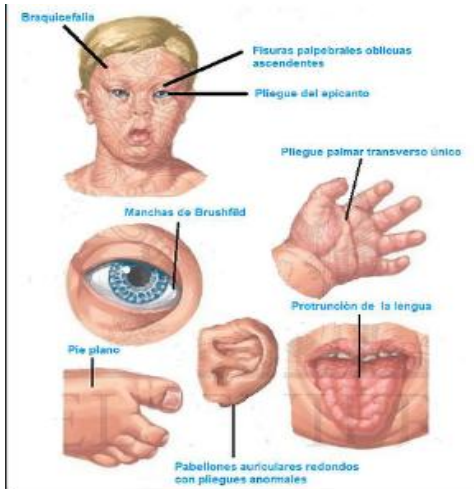
Cráneo: Braquicefalia, 3º fontanela o confluyente.

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.



Fenotipo

Manos: surco palmar único, 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

	RN	2 meses	4 meses	6 meses	9 meses	12 meses	2 años	3 años	4 años	5 años	6 años	7 años	8 años	9 años	10 años	11 años	12 años	13 años	14 años
Cariotipo	+																		
Consejo genético																			
Actividades Preventivas PAAS	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Crecimiento Nutrición	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación cardíaca	ECO														Ecocardiograma				
Evaluación audición	PETC OEA	+	+	+	+	+	+	+		+		+		+		+		+	
Evaluación oftalmológica	Reflejo rojo			+		+	+	+	+	+	+		+		+		+		+
Evaluación tiroides	TSH al nacer			+		+	+	+	+	+	+	+	+	Anticuerpos antitiroideos				+	+
Cribado de celiaquía								Anticuerpos			Anticuerpos								
Evaluación bucodental							+				Control Sellado	Controles semestrales. Estudio de maloclusión bianual							
Cribado columna cervical								Rx. columna cervical											
Desarrollo psicomotor	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Coordinación con servicios educativos	Atención temprana			+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+

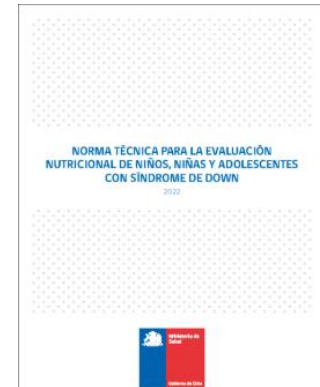


Crecimiento y nutrición

- 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.

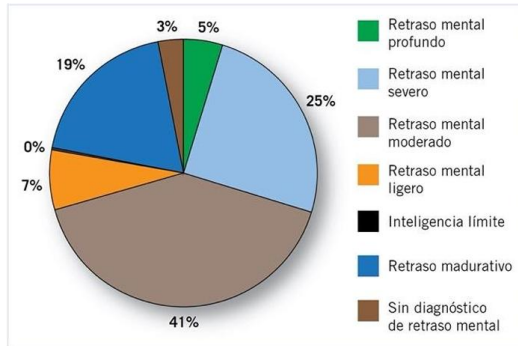
Manejo:

- 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
Balbuceo	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): El 50% de pacientes con Sd de Down padece de cardiopatía congénita.

- **Canal AV (40%):** Completo o parcial.
-Aurículas se contactan con los ventrículos a través de una válvula AV común. Hay un defecto en el tabique auricular y ventricular. Shunt derecha-izquierda, sobrecarga de presión y volumen del VD y HTP. Se vuelven sintomáticos en la infancia por ICC y retraso en el crecimiento.
- **CIV(31%).**
- **CIA.**
- **DAP.** (ductus arterioso persistente, comunicación de la aorta con la arteria pulmonar)
- **Tetralogía Fallot** (estenosis pulmonar, aorta cabalgante ,CIV, hipertrofia ventricular)

Patología valvular: adolescentes o adultos asintomáticos sin cardiopatía congénita pueden desarrollar patología valvular:

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



Manejo:

- ✓ **Ecocardiograma:** todos los RN con Sd. de Down deben ser evaluados por cardiología pediátrica para descartar cardiopatía congénita.
- ✓ **Seguimiento cardiología:** por adolescentes y adultos jóvenes para descartar patología valvular.

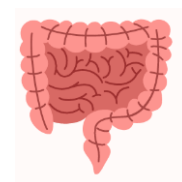
Gastrointestinal

Frecuencia de malformaciones GI (5%):

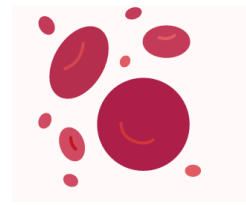
- **Clínica de obstrucción intestinal:** Ausencia de meconio, gases o deposiciones en los primeros días de vida, distensión abdominal, vómitos biliosos. Estreñimiento (Enf Hirschsprung, * otras causas: hipotonía, hipotiroidismo).
- **Atresia/estenosis duodenal(2-5%):** obstrucción intestinal mecánica.
- **Enfermedad de Hirschsprung(1%):** obstrucción intestinal funcional.(segmento sin ganglios, no se relaja queda contraído)
- **Ano imperforado(2%).**
- **Atresia esofágica.**
- **Enfermedad celíaca (5-16%):** 5 veces mayor que la población general. Clínica de malabsorción intestinal.

Manejo:

- ✓ **Estudios según sospecha** : Rx abdomen, ecografía abdominal, Ant antiendomio (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



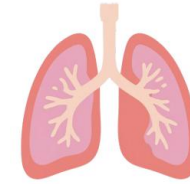
Mayor incidencia de trastornos tiroideos:

- **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 debido a fenotipo.**
 - Clínica:** ronquidos, episodios de apnea, respiración ruidosa, agitación, sudoración nocturna excesiva, posturas inusuales para dormir (hiperextensión cervical).

Manejo:

- Sospecha precoz.

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

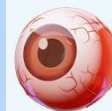
Otros sistemas

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.**

Fertilidad:



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

Auditivo:



- **Hipoacusia neurosensorial.**
- **Mayor frecuencia de otitis media.**

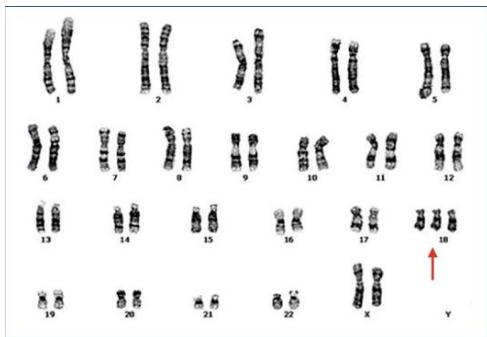
SÍNDROME DE EDWARDS

TRISOMIA 18



Síndrome de Edwards

- Trisomía del cromosoma 18.
- **2da trisomía mas frecuente.**
- 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



Pronostico:

- **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.
- **Ley I de Mendel**

Fenotipo

- **Cráneo:** Microcefalia, occipucio prominente, dolicefalia.
- **Cara:** Micrognatia, cuello corto, paladar hendido, labio leporino.
- **Orejas:** Implantación baja, pabellón auricular dismórfico.
- **Ojos:** Microftalmia, coloboma, ptosis
- **Torácx:** Esternón corto.
- **Manos:** Mano trisómica (tendencia a puño cerrado con dificultad para abrirlo, dedos superpuestos), uñas hipoplásicas.
- **Pies:** En mecedora (talón prominente y parte media del pie redondeada).
- **Genitales:** Varón criptorquidia, mujer malformación uterina.

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



SFO TLIGHTMed

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

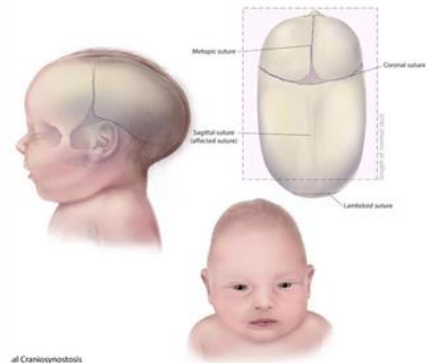
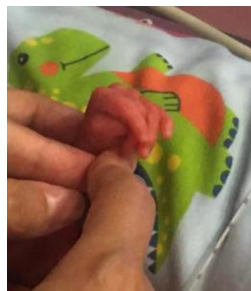
Fenotipo



Pie en mecedora



Mano trisómica



al Cranioynodosis

Dolicocefalia

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%.
- Riñón en herradura, riñones poliquísticos o hidronefrosis.

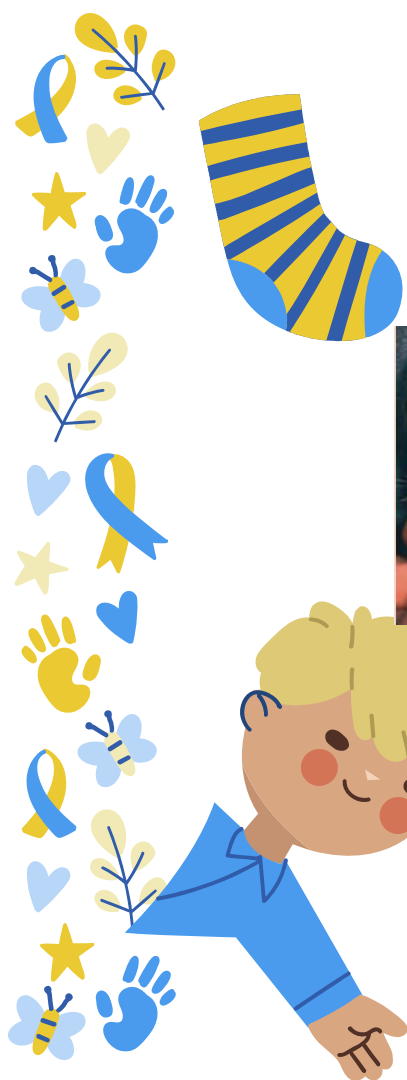
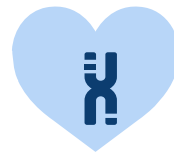
Neurológico:



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

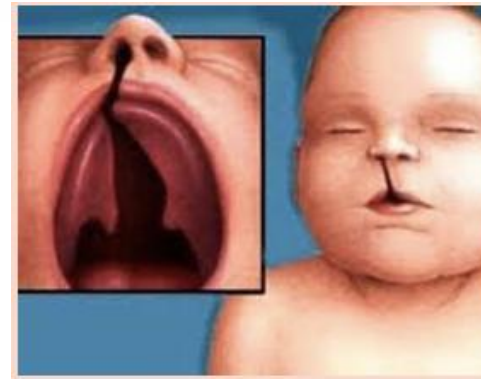
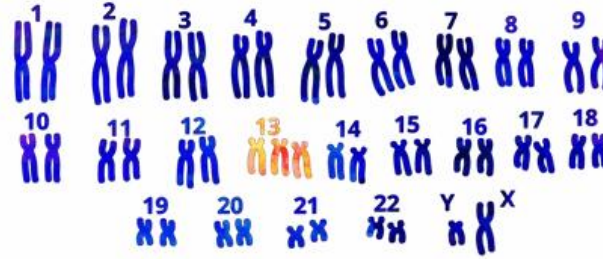
SÍNDROME DE PATAU

TRISOMIA 13



Síndrome de patau

- Trisomía del cromosoma 13.
- **3ra trisomía mas frecuente.**
- 75% por trisomía completa.
- 20% por traslocación.
- 1 cada 16.000-20.000 recién nacidos.
- 80-95% de fetos afectados no llegan a término.
- Promedio sobrevida 7-10 días.
- Supervivencia al año: menor al 10%.
- Supervivencia a largo plazo: menos del 5% a 5 años.



Fenotipo

- **General:** PEG , RCIU
- **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

Síndrome de Patau

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

SFC LIGHT Med

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

Comorbilidades

Cardiológicas:



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

Neurológico:



- 70% holoprosencefalia.
- Apneas centrales.

Renales:



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

Gastrointestinales



- Onfalocele.
- Hernia umbilical o inguinal.

SÍNDROME DE DIGEORGE

(Deleción 22q11.2)

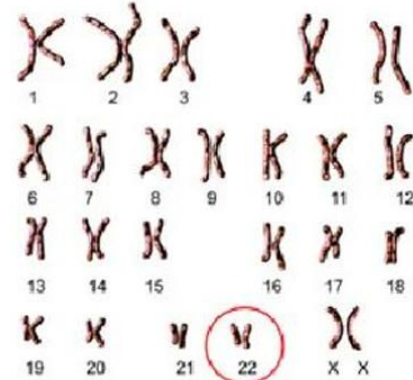


Síndrome de DiGeorge

- 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.
- La mayoría de las personas viven hasta la edad adulta con síntomas leves o moderados , teniendo una esperanza de vida cercana a la normal con atención medica continua

Mortalidad determinada por:

- Gravedad defecto cardíaco.
- Complicaciones crónicas



Fenotipo y Complicaciones

C
A
T
C
H
22

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

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.



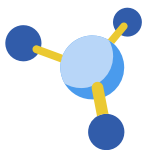
Conclusión

- 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.



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.
- 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>.
- La mortalidad infantil ha llegado a su mínimo histórico, pero aún queda mucho por hacer. (s. f.). World Economic Forum



**GRACIAS POR SU
ATENCIÓN**

