

Genopatías Prevalentes

Interna Fernanda Sant Olavarría
Docente: Dra. Patricia Alvarez.
Internado de Pediatría - Neonatología 2026



Tabla de contenidos:

01

Generalidades

Definiciones - Epidemiología

02

Abordaje clínico

Anamnesis - Ex. Físico

01

Diagnóstico

Herramientas genéticas

03

Sd. genéticos

Trisomia 13 - 18 - 21

Sd. DiGeorge

04

Conclusiones

03

Bibliografía

Generalidades



Genopatía

Enfermedad producida por alteraciones en el genoma



Anomalia congénita

Alteraciones estructurales o funcionales que ocurren durante vida intrauterina.



Malformación

Defecto en la morfogénesis de un órgano, se clasifica en menor o mayor.

Clasificación de Malformaciones:

3 o más malformaciones menores → Siempre buscar malformaciones mayores o sd. genético

Clasificación de Malformaciones			
Malformaciones Mayores (Consecuencias médicas/quirúrgicas)		Malformaciones Menores (Impacto cosmético)	
• Paladar fisurado		• Paladar fisurado submucoso / úvula bífida	
• Anoftalmia/Microftalmia		• Coloboma del iris	
• Onfalocele		• Hernia umbilical	
• Microsomía hemifacial		• Papiloma preauricular	
• Agenesia del radio		• Clinodactilia	
• Holoprosencefalia alobar		• Incisivo central superior único	

Anamnesis: Antecedentes



Prenatal

- **Patologías maternas**
- Polihidramnios/Oligohidramnios (PHA/OHA)
- RCIU
- **Eco**: Translucencia nucal > 3 mm o ausencia de hueso nasal



Perinatal

- **Asfixia** al nacer
- Antropometría alterada



Postnatal

- Alteraciones de **termorregulación**
- Rechazo alimentario
- Hipotonía
- Convulsiones
- Ictericia



Antecedentes Familiares

- Consanguinidad
- Lugar de origen (riesgo autosómico recesivo)
- Muertes inexplicadas

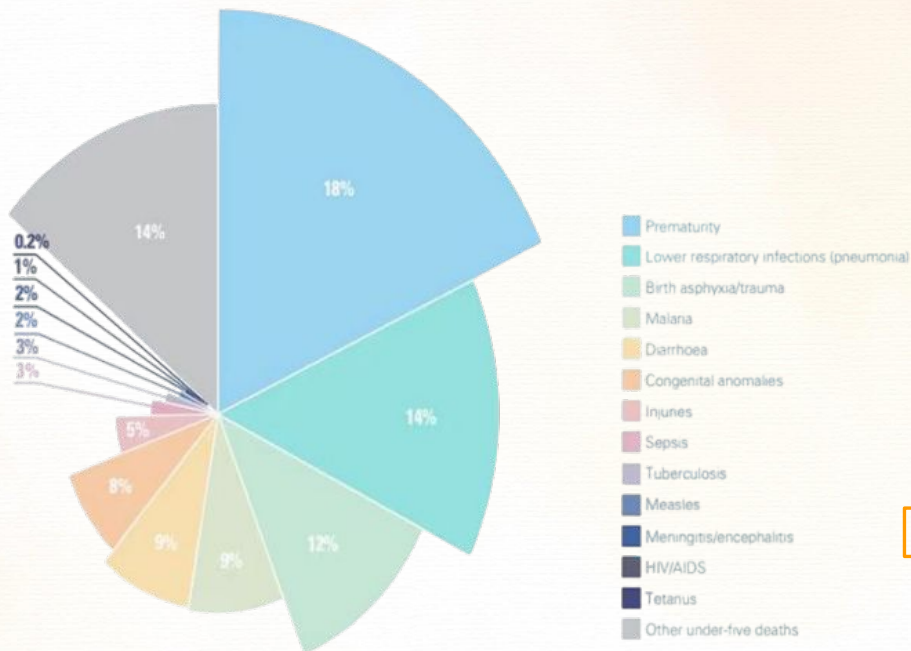
Anamnesis: Pesquisa factores de Riesgo

Socioeconómico y demográfico

Genéticos

Edad materna >35 años (no disyunción). Parentesco entre padres (px autosómica recesiva)

Infecciones



Estado nutricional materno

Epigenética

Examen Físico:

Completo y sistemático

Cefalo-caudal
Inspección en especial de facies,
genitales, manos y pies
Búsqueda de malformaciones
mayores y/o menores.
Visualizar si existe relación
armónica y simetría en los
segmentos corporales.
Contrastar hallazgos con la familia

Mediciones antropométricas

Para diagnóstico y seguimiento.

- Peso: RCIU/PEG en T13-T18
- Talla (longitud): T21 baja talla. Usar curvas de crecimiento adaptadas.
- Circunferencia craneana (CC): microcefalia (T13-18) o braquicefalia (T21)

Criterios de Sospecha Diagnóstica:

Malformaciones,
deformaciones u otras
anomalías físicas visibles.

1

6

3 o más malformaciones
menores

Malformaciones
en otros sistemas

2

5

Retraso o deterioro
del desarrollo
psicomotor

Trastornos de
diferenciación sexual.

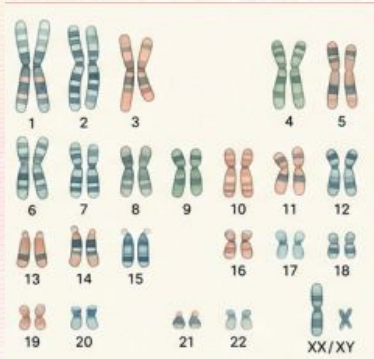
3

4

Vómitos, convulsiones,
deshidratación o acidosis
metabólica en RN.

Herramientas de Diagnóstico Genético:

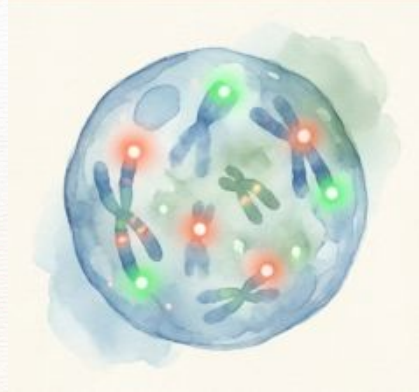
Cariotipo



Representación ordenada de los cromosomas.

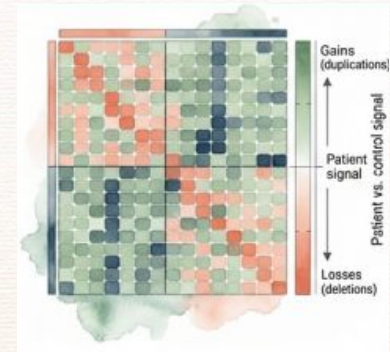
Uso: **Aneuploidias (Ej: trisomias)** y anomalías estructurales grandes.

FISH



Hibridación fluorescente in situ
Localiza **genes específicos** para detectar Alteraciones numéricas.
(Ej: **DiGeorge**)

Microarray



Detecta microdeleciones y microduplicaciones no visibles en cariotipo por alta resolución molecular. **Gold Standard para anomalías múltiples.**



TRISOMIAS

SINDROME DE DOWN (21)

SINDROME DE EDWARDS (18)

SINDROME DE PATAU (13)

Trisomia 21

SINDROME DE DOWN

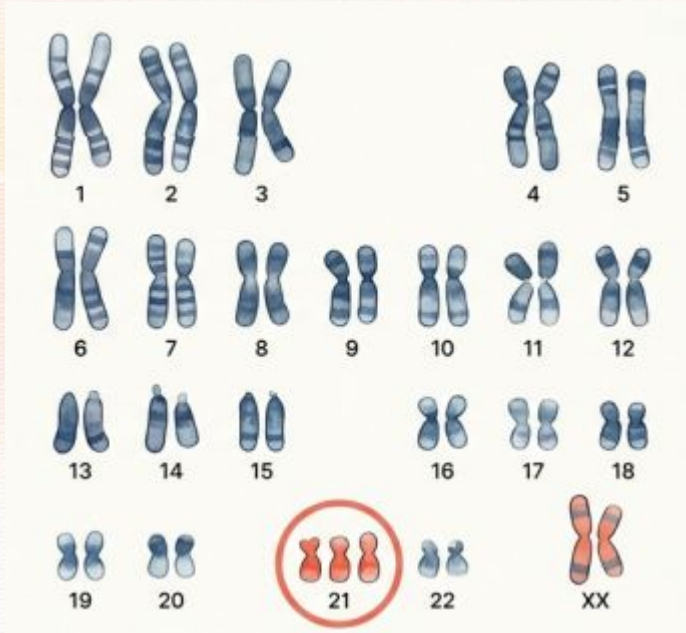
Generalidades

Epidemiología

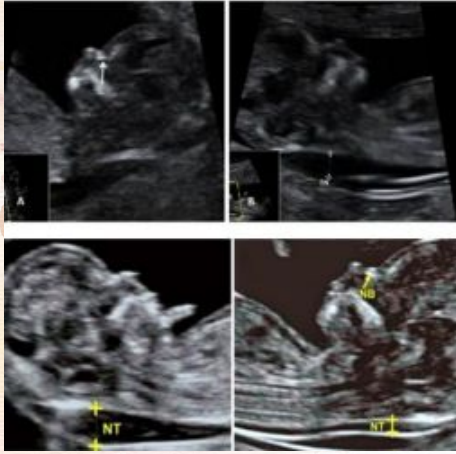
- **Genopatía más frecuente.**
- Incidencia global: 1 de 1.000 RN vivos
- Incidencia en Chile: 2.5 de 1000 RN vivos
- Esperanza de vida: ~ 60 años.
- Mortalidad NEO: Cardiopatía congénita (>80%)
- Mortalidad adulto: Patologías degenerativas.

Causas:

1. **95% Trisomía completa:** No disyunción meiótica en el óvulo.
2. 4% traslocación: parte del cromosoma 21 se adhiere al 14 → única forma hereditaria.
3. 1% mosaico: solo algunas células tienen la tercera copia del cromosoma 21.



Diagnóstico



Sospecha

Confirmación.

Prenatal

FR maternos ($>35a$) + Signos eco
* **ECO 11-14 SDG** : Translucencia nuchal > 3 mm y hueso nasal ausente
* Malformaciones congénitas (cardíaca y/o GI)

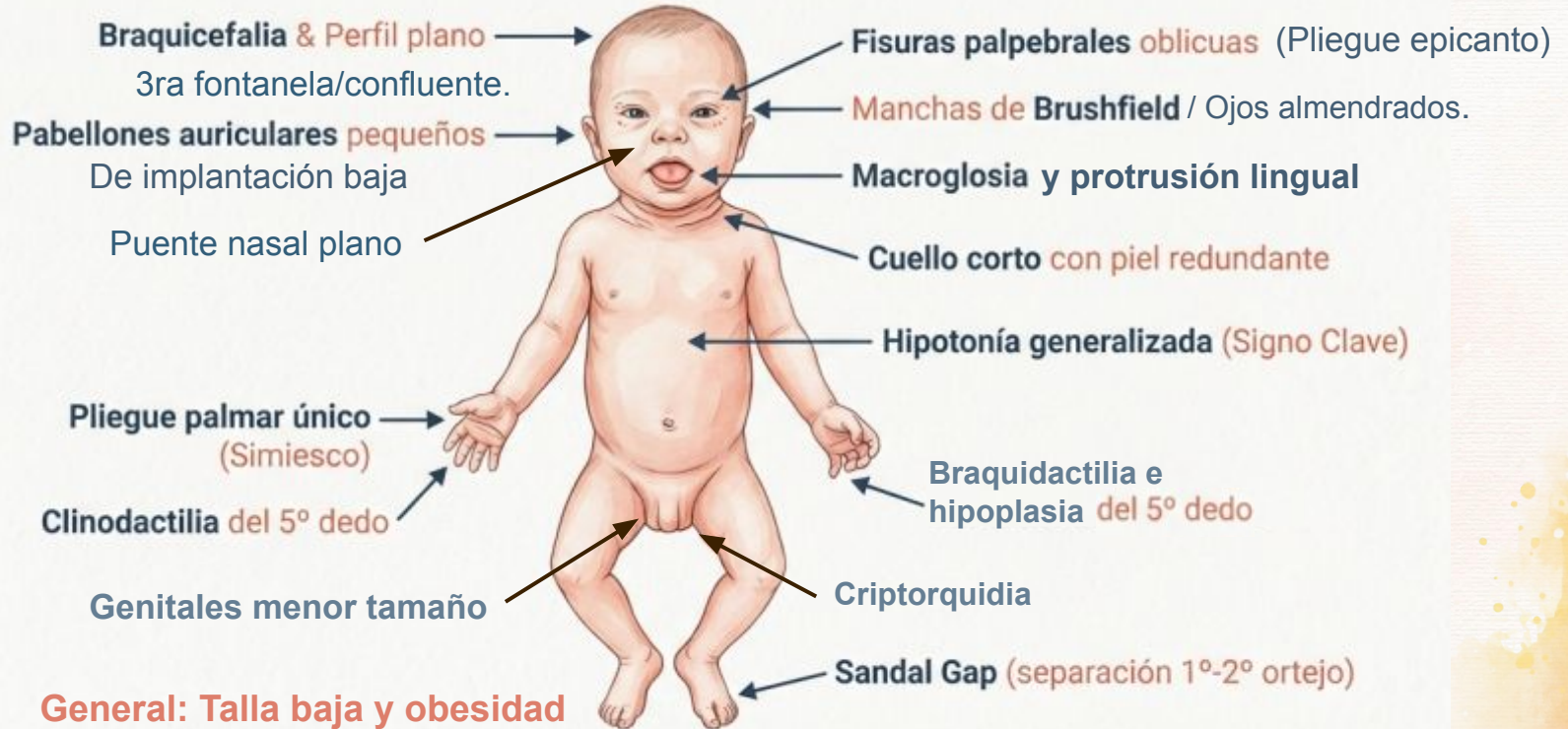
Estudio cromosómico: biopsia de vellosidades coriales o LA.

Postnatal

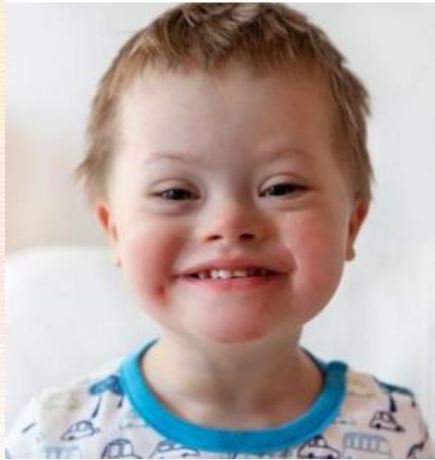
Alteraciones al examen físico:
Hipotonía (100%), aplanamiento occipucio, tercera fontanela y resto de fenotipo característico.

Cariograma

Fenotipo:



Sd. Down: Fenotipo:



Fascie



Linea simia



Signo de la sandalia



Comorbilidades asociadas

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%
Anomalía 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%)

Mioclónias

Hiparritmia

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%)

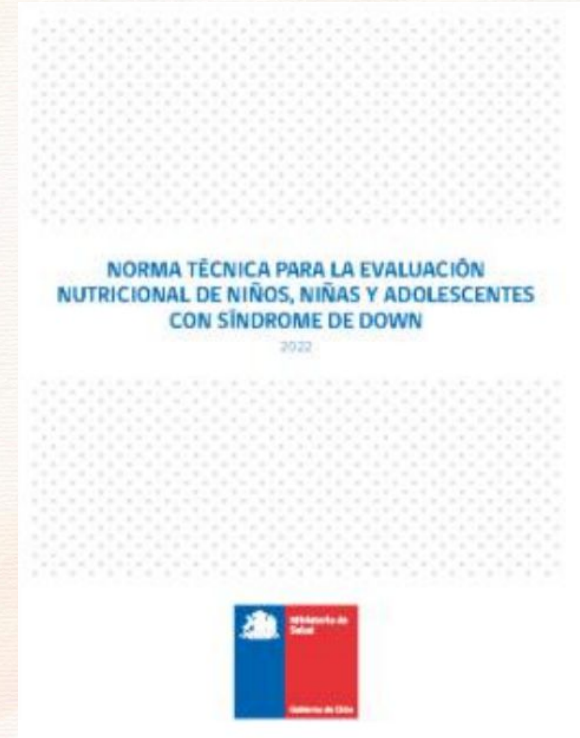
Disgenesia gonadal en mujeres (40%)

Comorbilidad crecimiento y nutrición

- Causado por hipotonía, macroglosia y trastorno succión-deglución.
- Pueden tener patología agregada (hipotirodisimo, enfermedad celiaca) que generen retraso en el crecimiento.
- > prevalencia de talla baja y obesidad.

Manejo:

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



Comorbilidades Neurológicas

- Desarrollo: Discapacidad intelectual (variable) - Hipotonía generalizada (100%)
- Retraso del desarrollo psicomotor y del lenguaje.
- Epilepsia (5-10%): Síndrome de West - Espasmos infantiles.
- Neurodegeneración precoz por sobreexpresión del gen APP en Cromosoma 21

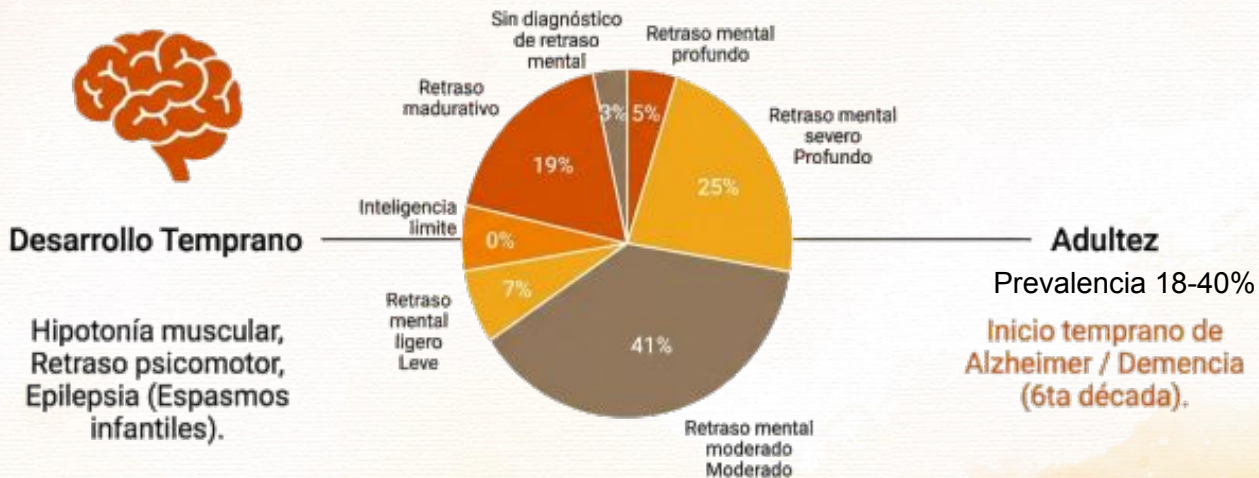


Tabla II. Desarrollo motor y de lenguaje en niños con síndrome de Down
(elaboración propia a partir de: DSMIG 2000. Cunningham, 1988. *Down's syndrome. An introduction for parents.* Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series)

<i>Ítem</i>	<i>Edad media (en meses)</i>	<i>Edad media + 2 DS</i>
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

Diferencias en desarrollo psicomotor y lenguaje

Comorbilidades Salud Mental

- Trastornos psiquiátricos y del comportamiento
 - Depresión (25%)
 - Trastornos de conducta/oposicional → agresividad
 - Mayor prevalencia de TDAH y TEA con dg tardío.

Manejo:

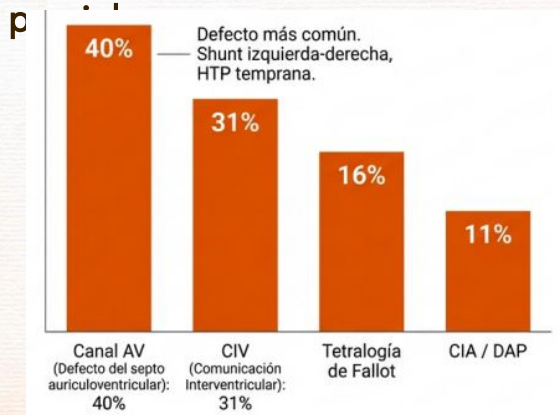
- Educación diferencial
- Estimulación temprana
- Evaluación periódica y manejo psiquiátrico



Sd. Down: Comorbilidades cardiacas

Cardiopatía congénita (>50%)

Canal AV (40%): Completo o



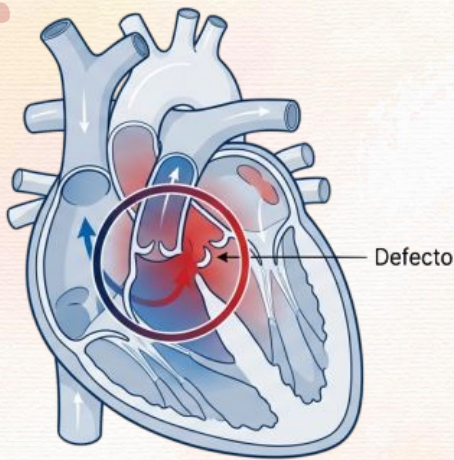
También Hipertrofia ventricular.

Patología Valvular en adultos

Asintomáticos sin cardiopatía congénita

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

Screening: Ecocardiograma a todo RN + seguimiento por cardiología.



Sd. Down: Comorbilidades GI



Atresia Duodenal

Obstrucción mecánica ("Doble burbuja"). Frecuencia 2-5%

Ano imperforado(2%)
Atresia esofágica.



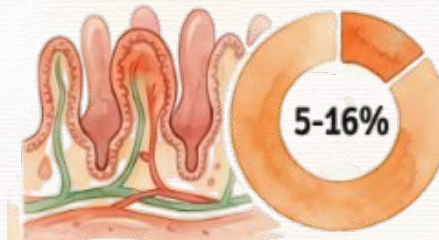
Enfermedad de Hirschsprung

Obstrucción funcional (ausencia de ganglios). Frecuencia 1%.

Clínica de Obstrucción

Ausencia de meconio, distensión abdominal, vómitos biliosos.

Tamizaje: Ant IgA transglutaminasa tisular (tTG-IgA),
Dg: EDA/Biopsia ante sospecha y serología positiva.



Manejo de la Enfermedad Celíaca



El tratamiento fundamental consiste en una dieta estricta sin gluten (trigo, centeno y cebada).

Enfermedad celíaca Clínica de malabsorción intestinal.

Protocolo de Manejo y Diagnóstico



Requiere estudios según sospecha
(Rx, ecografía, anticuerpos IgA).

Resolución quirúrgica
en malformaciones.

Comorbilidades Endocrinas.

ESTO ES LO MÁS IMPORTANTE A BUSCAR



Disfunción Tiroidea (La comorbilidad endocrina más frecuente)

Hipotiroidismo Congénito:

- Síndrome de Down: **1 en 141**
 - Población General: 1 en 3.000
-

Hipotiroidismo Adquirido:

- Alta incidencia de Tiroiditis de Hashimoto.
-

Diabetes Mellitus Tipo 1:

- Riesgo relativo: **1.4% - 10%** (hasta **8x** población general).
-

Obesidad:

- Prevalencia común asociada a tasa metabólica baja e hipotonía.
-

Protocolo de Screening:

- TSH al nacer, 6 meses, 12 meses, y anualmente de por vida.

Comorbilidades Hematológicas y Riesgo oncológico

Podemos encontrar:

- **Trombocitopenia:** suele ser autolimitada (1er sem), dando paso a una fase de trombocitosis.
- **Policitemia:** concentraciones elevadas de EPO en el cordón umbilical por hipoxemia intraútero (especialmente en RCIU).
- **Leucopenia y Neutrofilia:** fisiologica en RN, pero acá mayor incidencia.
- **Síndrome mieloproliferativo transitorio neonatal (DMT)** (10%, autolimitada): “Reacción leucemoide” → proliferación de blastos megacarioblastos.
- **Mayor incidencia de neoplasias hematológicas:** 10-20 veces más riesgo de LMA subtipo M7 (megacarioblástica) y de LLA

Manejo:

- Hemograma (ver poliglobulia y blastos atípicos [reacción leucemoide])
- Monitoreo de sys sugerentes de leucemia u otros trastornos mieloproliferativos.

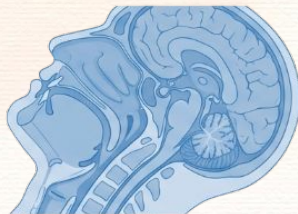
Comorbilidades Broncopulmonar

45%

Prevalencia de Apnea Obstructiva del Sueño (AOS).

Factores Anatómicos Predisponentes:

- 1. Hipoplasia del tercio medio facial.
- 2. Macroglosia relativa.
- 3. Hipertrofia adenoamigdalina.
- 4. Hipotonía faríngea y obesidad.



Impacto Clínico:

La **hipoxia** y fragmentación del sueño exacerbaban el **déficit cognitivo** y los trastornos conductuales.

- **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

Comorbilidades:

Nefrología y Urología



60%

Prevalencia de anomalías renales/urológicas.

- Riñón en herradura
- Riñones poliquísticos
- Hidronefrosis



Oftalmología

- Errores de refracción (50%)
- Estrabismo (44%)
- Nistagmus (35%)
- Cataratas Congénitas (5%): Urgencia de screening (Reflejo Rojo).



Audiología

- Hipoacusia (50%)
- Etiología: Otitis media por estenosis de conductos o causas neurosensoriales.
- Impacto: Retraso en lenguaje.



Ortopedia

- Inestabilidad Atlanto-occipital (~10%)
- Riesgo de compresión medular.
- Escoliosis, Pie plano, Hiperlaxitud.
- Screening: Rx cervical (3-5 años).

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			+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+

Resumen de Manejo y Seguimiento Clínico

Recién Nacido (Inmediato)

- ☒ Ecocardiograma (Descartar Canal AV)
- ☒ TSH (Descartar Hipotiroidismo)
- ☒ Hemograma (Descartar Leucemia/TMD)
- ☒ Cariotipo

Lactante / Infancia

- ☒ Curvas de crecimiento (Sd. Down específicas)
- ☒ Tamizaje Celíaca (tTG-IgA)
- ☒ TSH (6, 9, 12 meses)

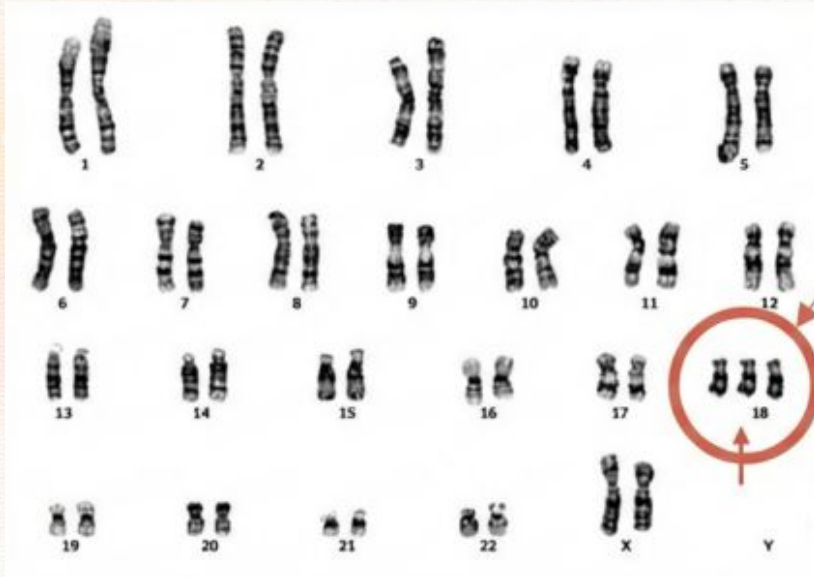
Adolescencia / Adultez

- ☒ Ecocardiograma (Válvulas adquiridas)
- ☒ Screening Demencia
- ☒ Control Obesidad

Trisomia 18

SINDROME DE EDWARDS

Generalidades



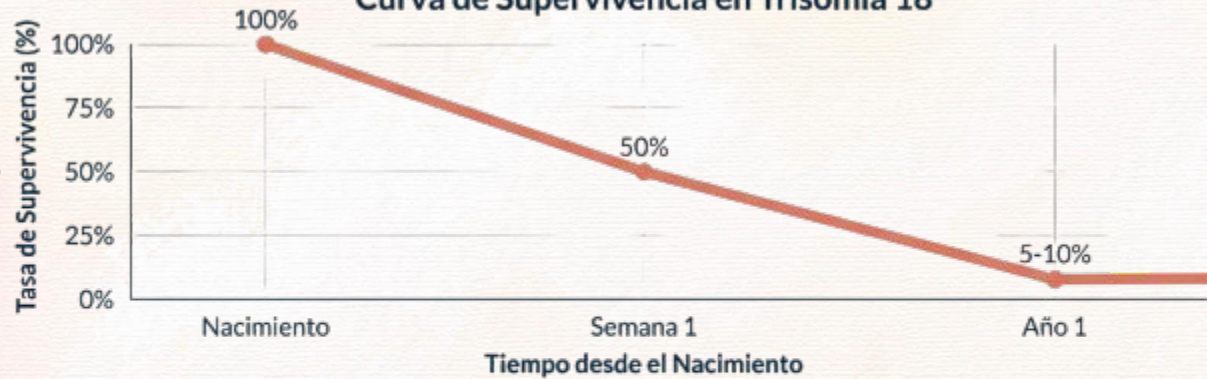
Epidemiología

- **Segunda** genopatía más frecuente.
- Incidencia global: 1 de 6.000 RN vivos / 3-4 → M:H
- 90% abortos espontaneos o mortinatos
- Esperanza de vida: ~ 1 semana. Al año 5-10%
- Causa Mortalidad: Cardiopatía congénita, apneas y neumonía.
- Ley Ive causal 2.

Causas:

1. **95% Trisomía completa:** Copia extra en todas las células. No hereditaria.
2. 5% mosaicismo o translocación. Asociado a mayor supervivencia.

Curva de Supervivencia en Trisomía 18



Fallo Cardíaco / Cardiopatías



Apneas Centrales



Neumonía / Sepsis

Supervivientes a largo plazo frecuentemente presentan mosaicismo y requieren soporte intensivo.

Detección prenatal: Signos de alerta

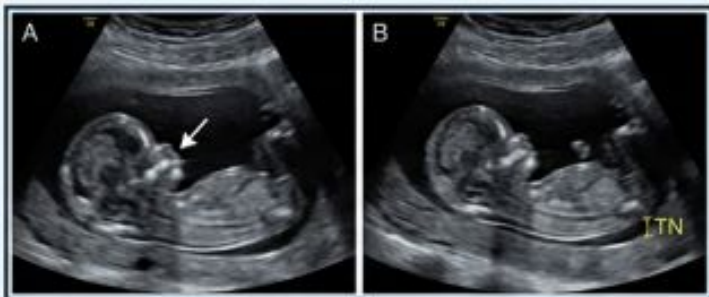


FIGURA 1: Translucencia Nucal (TN)

FIGURA 2: Hueso Nasal (NB)



FIGURA 2: Hueso Nasal (NB)



FIGURA 1: Translucencia Nucal (TN)

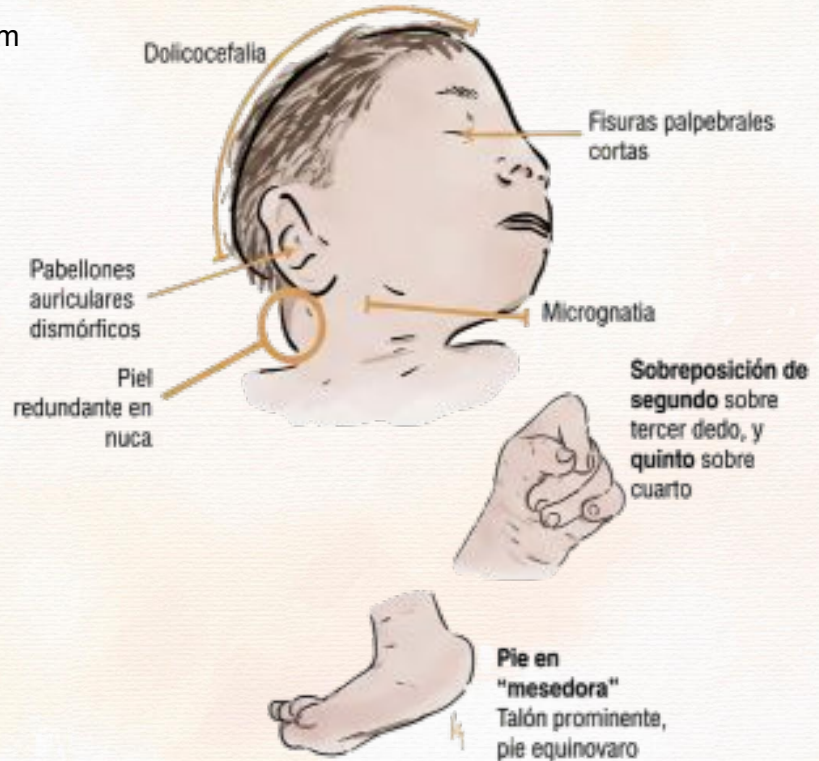
Factores de riesgo: Edad materna >35a

Marcadores ecográficos:

- Translucencia Nucal > 3 mm
- Hueso nasal ausente o hipoplásico
- RCIU
- Arteria umbilical única / onfalocele.

Fenotipo:

- **Cráneo:** Microcefalia, occipucio prominente, dolicefalia. → Índice cefálico <75 cm
- **Cara:** Micrognatia, cuello corto, paladar hendido, labio leporino.
- **Orejas:** Implantación baja, pabellón auricular dismórfico.
- **Ojos:** Microftalmia, coloboma, ptosis
- **Tórax:** 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.
- **General:** RCIU severo



Fenotipo



Pie en mecedora



Mano trisómica



Dolicocefalia



Comorbilidades



Causas Principales de Fallecimiento

El Trío Crítico de Mortalidad

La mayoría de los fallecimientos ocurren por cardiopatías congénitas, apneas centrales y cuadros severos de neumonía.

Baja Supervivencia al Primer Año

Solo entre el 5% y el 10% de los afectados sobrevive más allá de los 12 meses.



Sistema Cardiológico

- Es la complicación más frecuente y letal, destacando la comunicación interventricular (CIV) y el ductus arterioso persistente.



Frecuencia de Afectación: 90%



Fenotipo Característico:

Mano trisómica y pies en mecedora



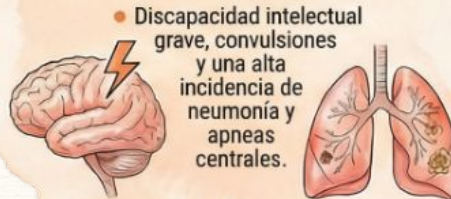
Sistema Renal

- Presencia frecuente de riñón en herradura, riñones poliquísticos e hidronefrosis.



Frecuencia de Afectación: 60%

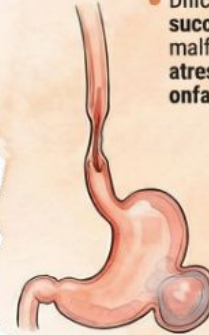
Sistema Neurológico y Respiratorio



- Discapacidad intelectual grave, convulsiones y una alta incidencia de neumonía y apneas centrales.

Sistema Gastrointestinal

- Dificultades severas de succión/deglución y malformaciones como atresia esofágica u onfalocele.



Malformaciones Mayores: 5%

Resumen Clínico

Sospecha Clínica

Recién nacido con RCIU, hipotonía > hipertonía, y fenotipo característico.

Tríada Visual Clave



Occipucio Prominente



Puños Cerrados
(Dedos superpuestos)



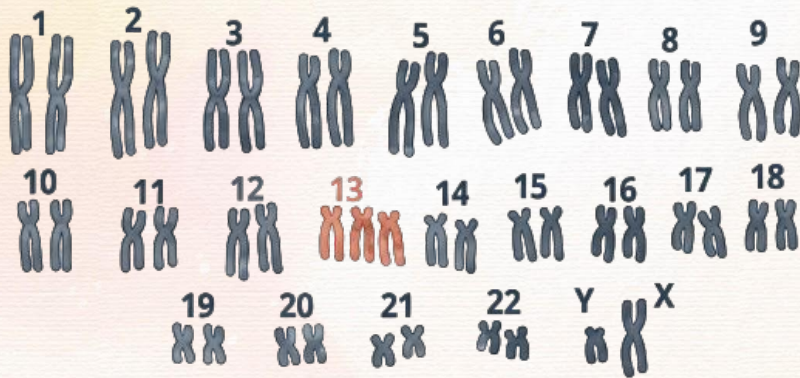
Pies en Mecedora

Acción Inmediata: Confirmar con Cariotipo. Ecocardiograma urgente por riesgo cardíaco.

Trisomia 13

SINDROME DE PATAU

Generalidades



Epidemiología

- **Tercera** genopatía más frecuente.
- Incidencia global: 1 de 16.000 RN vivos
- 80-95% abortos espontáneos o mortinatos
- Esperanza de vida: ~ 7-10 días. Al año <10%
- Causa Mortalidad: defectos cardíacos.
- Ley I y segunda causal.

Causas:

1. **75% Trisomía completa:** Copia extra en todas las células. No hereditaria. Asociado a madre >35a.
2. 20% translocación. Puede ser hereditaria.
3. 5% Mosaicismo: Fenotipo variable y posibilidad de mayor supervivencia.

Pronóstico y supervivencia



Causas principales de muerte: Insuficiencia cardíaca, apnea central, neumonía.

Fenotipo:

General: PEG, RCIU

Ojos:

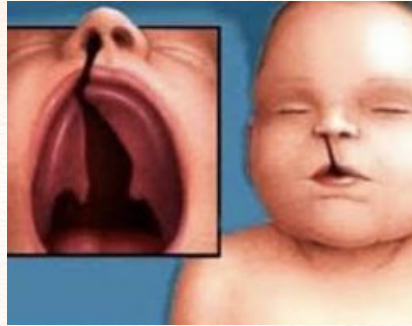
- Microftalmia (ojos pequeños) o Anoftalmia.
- Coloboma del iris.

Boca y Nariz:

- Labio leporino y/o paladar hendido (60-80% de los casos).
- Micrognatia.

Cráneo:

- Microcefalia.
- Frente prominente (en pendiente) y aplasia cutis.
- Oreas malformadas de implantación baja.



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

TECNOLOGÍA Med

Un diagnóstico prenatal realizado con fines informativos. Siempre debes consultar a tu médico.

Fenotipo:

Cráneo: Microcefalia
y frente inclinada

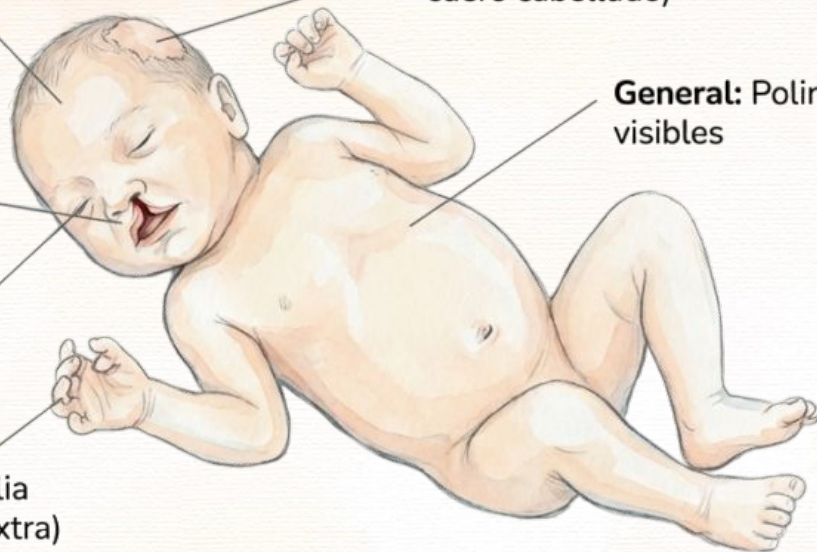
Piel: Aplasia cutis (defectos
cuero cabelludo)

Cara: Labio leporino /
Paladar hendido

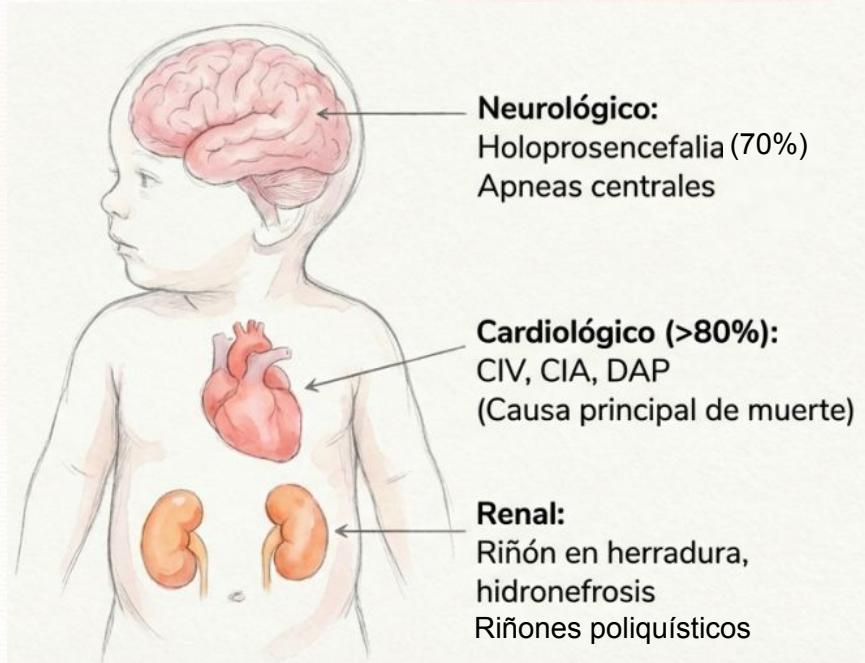
General: Polimalformaciones
visibles

Ojos: Microftalmia
o anoftalmia

Manos: Polidactilia
postaxial (dedos extra)

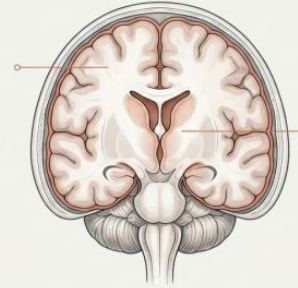


Comorbilidades:



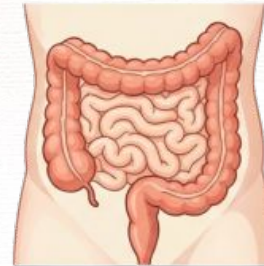
Malformación Estructural:

- Holoprosencefalia (HPE): 70% de los casos.
- Fusión de hemisferios cerebrales y agenesia del cuerpo calloso.



Manifestaciones Clínicas:

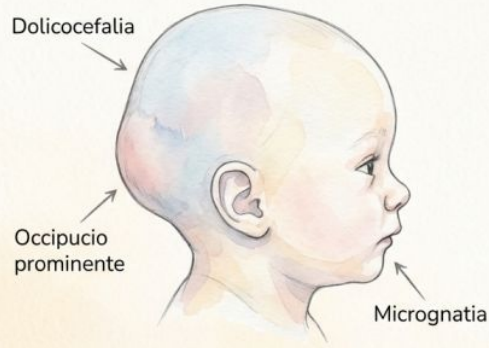
- Discapacidad intelectual severa.
- Convulsiones frecuentes.
- Apnea central: Disfunción del tronco encefálico.



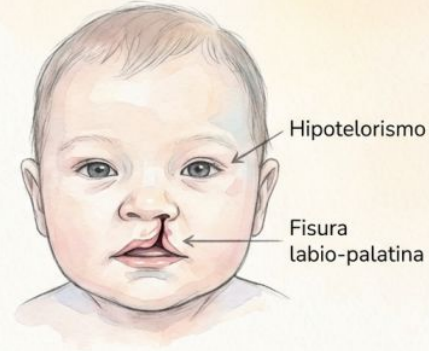
Sistema Gastrointestinal

- Onfalocele (defecto de pared abdominal).
- Hernias (Umbilical/Inguinal).
- Malrotación intestinal.

Trisomía 18 (Perfil)



Trisomía 13 (Frente)



Trisomía 18 (Edwards)

- Dismorfias craneofaciales
- Occipucio prominente
- Manos empuñadas (dedos superpuestos)
- Pie en mecedora
- Esternón corto

Trisomía 13 (Patau)

- Defectos de línea media
- Holoprosencefalia
- Labio leporino / Paladar hendido
- Polidactilia
- Aplasia Cutis

Común: RCIU severo, Cardiopatías congénitas, Alta mortalidad.

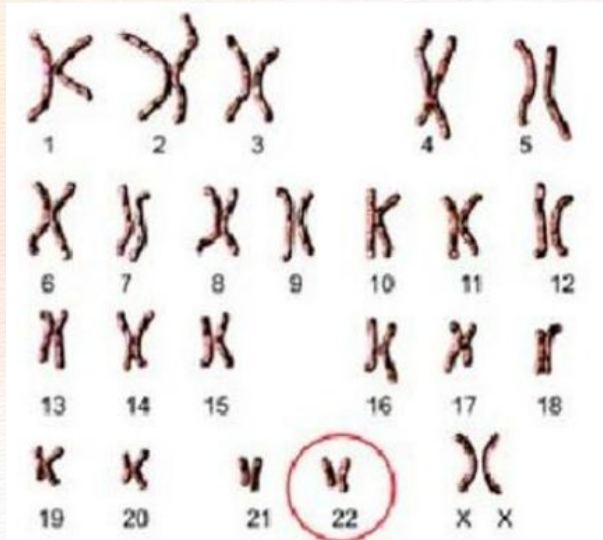
DELECIÓN 22q11.2



SD. DiGeorge

Microdelección

Generalidades



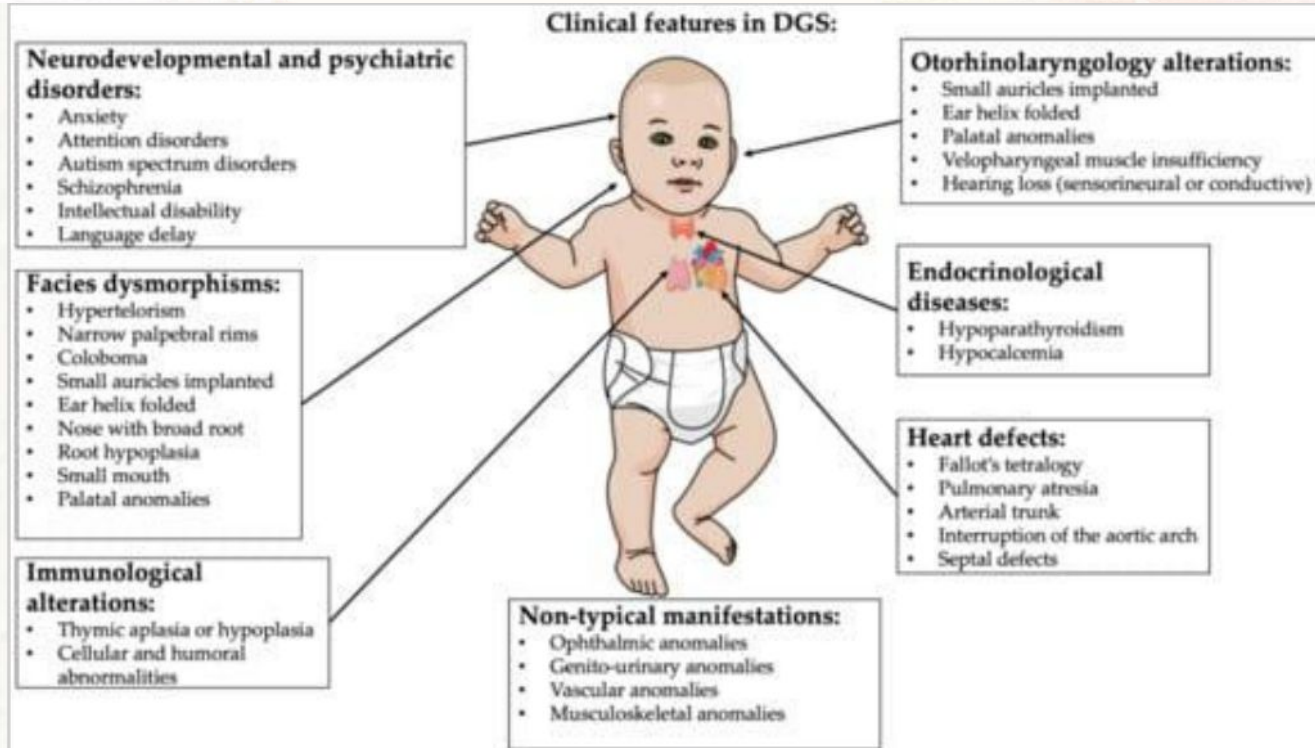
Epidemiología

- Incidencia global: 1 de 2.000-4.000 RN vivos
- Esperanza de vida: Depende de la gravedad. Puede ser normal con atención médica continua
- Causa Mortalidad: Defectos congénitos y complicaciones crónicas.
→ 1 de cada 8 niños con tetralogía de Fallot.

Causas:

1. **Condición autosómica dominante**, parcial o completo (1%) → causada por una microdelección 22q11.2 que codifica hasta 90 genes diferentes, pero solo algunos genes eliminados se asocian a las manifestaciones, teniendo una presentación heterogénea

Fenotipo



Fenotipo

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.
- **delección 22q11.2**



Complicaciones:

Complicaciones Sistémicas y Desarrollo



Defectos Cardíacos (40%)
Predominan tetralogía de Fallot, tronco arterioso, Interrupción del arco aórtico



Inmunidad y Metabolismo

Hipoplasia tímica causante de infecciones recurrentes, hipocalcemia neonatal

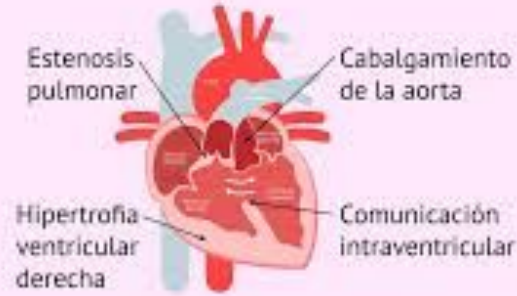


Salud Neuropsiquiátrica

Riesgo de esquizofrenia (25-30% en adultos), trastornos de atención, autismo, déficits cognitivos



Corazón normal



Tetralogía de Fallot



Paladar

Incompetencia velofaríngea o paladar hendido: 50%

- Deficiencia de GH.
- Parálisis facial unilateral: asimetría al llorar debido a hipoplasia del M. depresor de la comisura bucal.



Paladar

Incompetencia velofaríngea o paladar hendido: 50%



Renal

Anomalías urogenitales y renales: 37%



Auditivo

Pérdida auditiva conductiva o neurosensorial: Variable

Conclusión

- Es fundamental identificar signos y síntomas de manera temprana para permitir una **intervención oportuna** ante las complicaciones específicas de cada síndrome
- Además de los controles de niño sano y vacunas habituales, estos pacientes requieren un manejo multidisciplinario **especializado** de sus comorbilidades
- El conocimiento profundo de estas condiciones busca asegurar que cada recién nacido reciba un plan de cuidado enfocado en alcanzar su **desarrollo óptimo** según su pronóstico individual

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.
- 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

**Muchas Gracias
por su atención.**