



# **FENOTIPOS CONDUCTUALES EN TRASTORNOS GENÉTICOS**

**Dr. Patricio Guerra**  
**Neurólogo Infantil y Adolescentes**  
**Magíster Neurociencias**  
**Escuela de Medicina Universidad San Sebastián**

**II CURSO DE GENÉTICA EN PUERTO MONTT**  
**APORTES DE LA GENÉTICA A LA PRÁCTICA CLÍNICA DIARIA**



**FENOTIPO CONDUCTUAL**

**PATRÓN ANÓMALO DE CONDUCTAS DETERMINADO POR UNA  
CONDICIÓN BIOLÓGICA**

**(CONDUCTAS MOTORAS, LINGÜÍSTICAS, SOCIALES, COGNITIVAS)**

**FENOTIPOS CONDUCTUALES**

**SÍNDROMES GENÉTICOS**

**TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO**

**ENFERMEDADES ESPECÍFICAS**



**GEN 1**

**GEN 2**

**GEN 3**

**GEN 4**

**DESARROLLO  
METABOLISMO  
GLICEMIA  
NORMAL**



**GEN 1**

**GEN 2**

**GEN 3**

**GEN 4**

**DESARROLLO DIABETES**



**GEN 1**

**GEN 2**

**GEN 3**

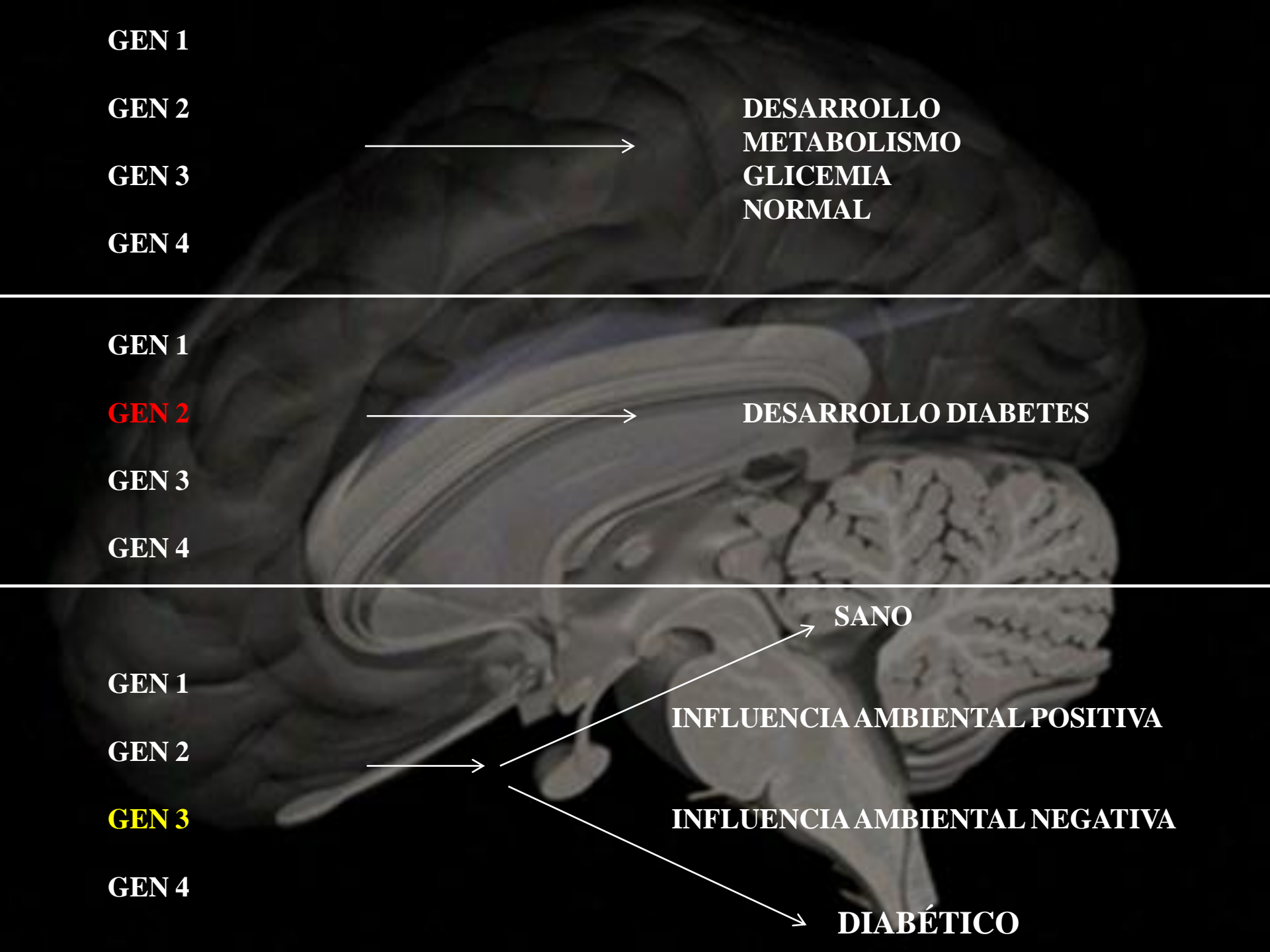
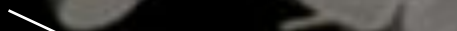
**GEN 4**

**SANO**

**INFLUENCIA AMBIENTAL POSITIVA**

**INFLUENCIA AMBIENTAL NEGATIVA**

**DIABÉTICO**



# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS



**LESCH-NYHAN**

**SÍNDROME DE RETT**

**SÍNDROME DE ANGELMAN**

**PRADER WILLI**

**SMITH MAGENIS**

**CORNELIA DE LANGE**

**SÍNDROME DE SOTOS**

**X FRÁGIL**

**WILLIAMS**

**DI GEORGE**

# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS

## SÍNDROME DE LESCH-NYHAN

-VARONES Xq 26-27

-TR.METABOLISMO PURINAS

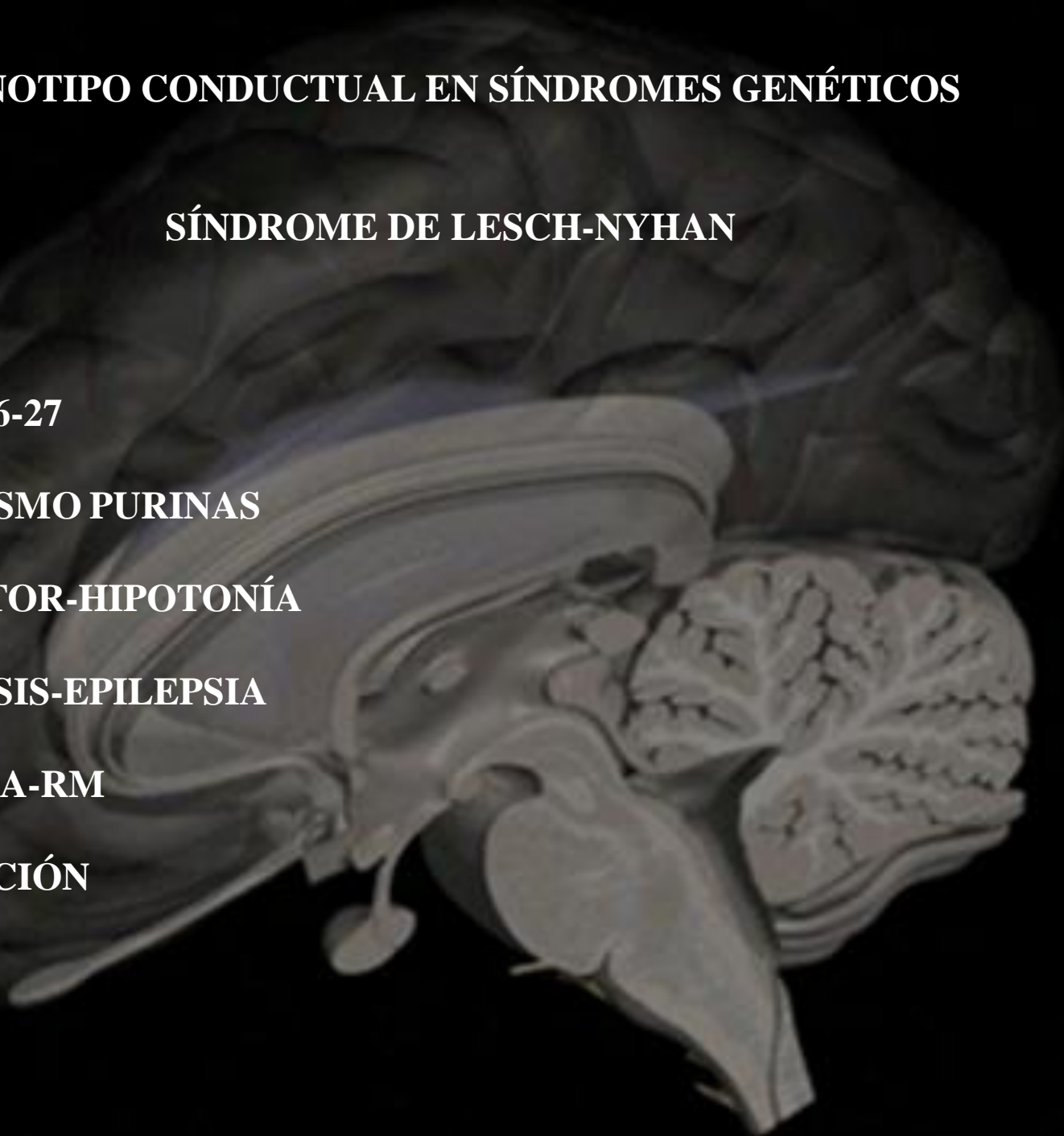
-RETRASO MOTOR-HIPOTONÍA

-COREOATETOSIS-EPILEPSIA

-MICROCEFALIA-RM

-AUTOMUTILACIÓN

-NEFROPATÍA



# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS

## SÍNDROME DE RETT

- NIÑAS Xq28 MECP2
- PRIMER AÑO VIDA NORMAL
- DETERIORO-ESTEREOTIPIAS
- TR.SUEÑO-TAQUIPNEA
- MICROCEFALIA ADQUIRIDA
- ESTANCAMIENTO-APRAXIA
- EPISODIOS PÁNICO-ANSIEDAD
- EPILEPSIA
- ESPASTICIDAD



# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS



## PRADER WILLI

TRASTORNO ALIMENTACIÓN  
SINTOMAS PSICÓTICOS CICL  
CAMBIOS HUMOR  
ÁNIMO IRRITABLE  
AUTOAGRESIÓN  
LENGUAJE REPETITIVO

## ANGELMAN

AUSENCIA LENGUAJE  
SONRISA INMOTIVADA  
LLANTO RARO  
MOVIMIENTO CONTÍNUO  
AUSENCIA LENGUAJE  
AVIDEZ REFLEJOS  
ALETEO MANOS  
TRASTORNO SUEÑO  
RUMIACIÓN  
OBJETOS A LA BOCA  
SOCIABLES  
MOVIMIENTOS BRUSCOS



# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS

## SÍNDROME DE SMITH MAGENIS

**BRAQUICEFALIA**

**PUENTE NASAL AMPLIO**

**DEDOS PEQUEÑOS-ANCHOS**

**FACIES TOSCA**

**MIOPIA**

**NEUROPATÍA PERIFÉRICA**

**DESPRENDIMIENTO RETINA**

**DEFECTOS CARDÍACOS**

**ANOMALÍAS GENITALES**

**DIFICULTADES APRENDIZAJE**

**RDSM-BAJO CI**

**TRASTORNO SUEÑO**

**RDSM**

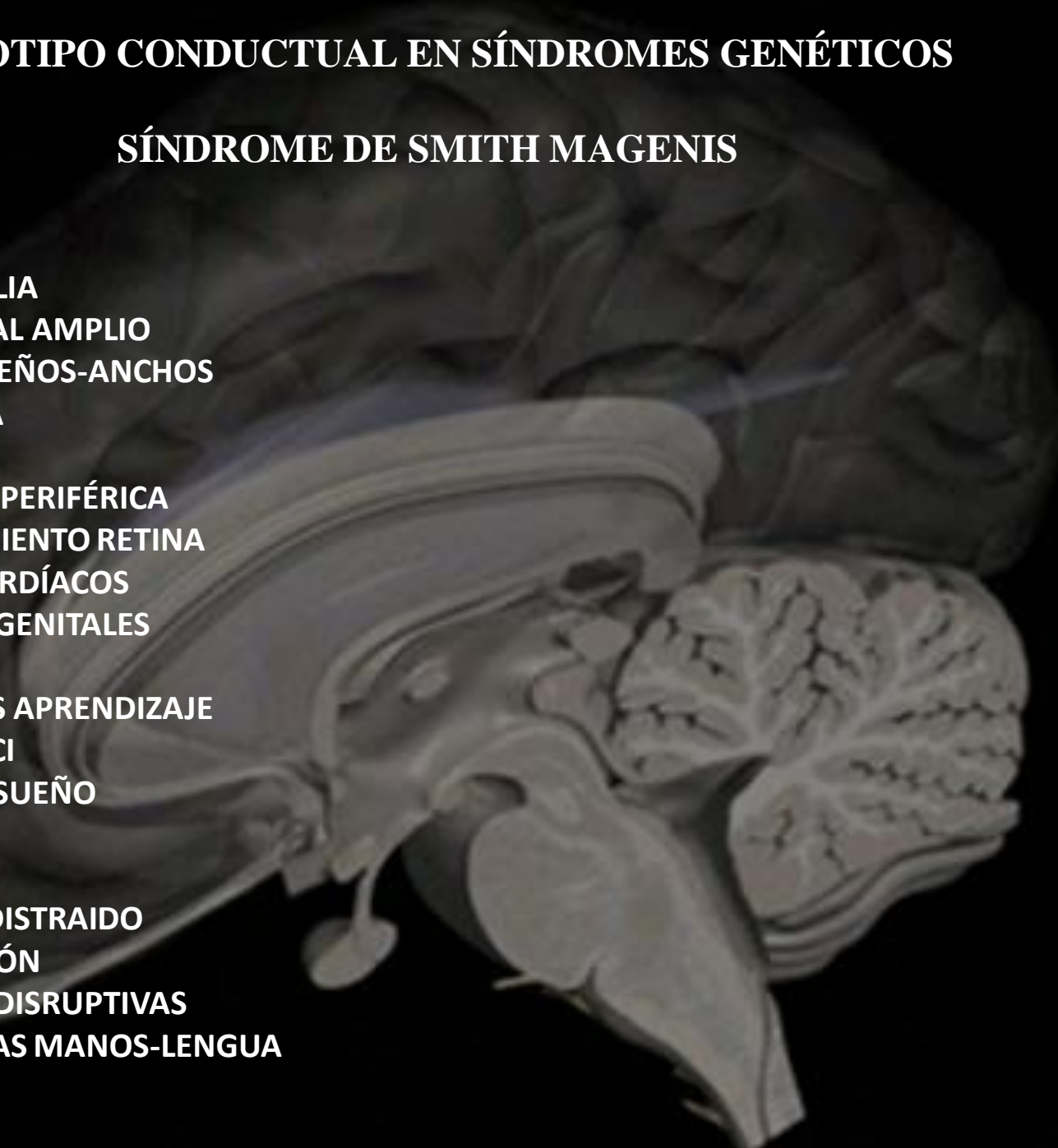
**TDAH**

**IMPULSIVO-DISTRAIDO**

**AUTOAGRESIÓN**

**CONDUCTAS DISRUPTIVAS**

**ESTEREOTIPIAS MANOS-LENGUA**



# **FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS**

## **CORNELIA DE LANGE**

**RDSM-RM: COMPRESION > EXPRESION**

**ERRORES ARTICULATORIOS**

**VOZ GUTURAL**

**RASGOS AUTISTAS**

**HIPERACTIVOS**

**ESTEROTIPIAS FRECUENTES**

**AUTOAGRESIÓN**

**TIMIDEZ**

**DIFICULTADES INTEGRACION SOCIAL**

**PROBLEMAS EMOCIONALES ADOLESCENTES**



# **FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS**

## **SÍNDROME DE SOTOS**

**SOBRECRECIMIENTO**

**MACROCEFALIA**

**DÉFICIT COGNITIVO**

**INCOORDINACIÓN MOTORA**

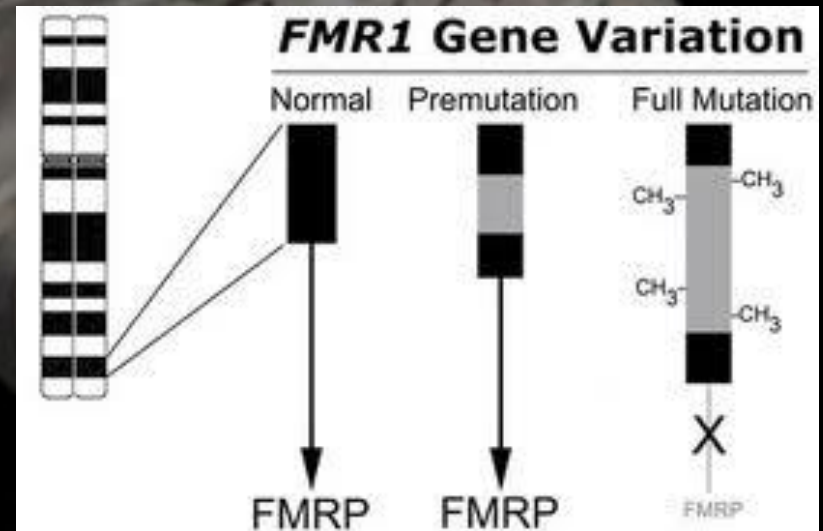
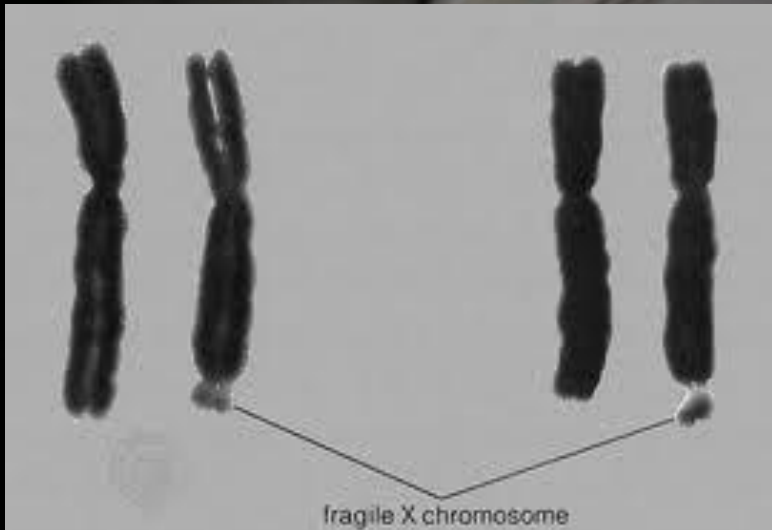
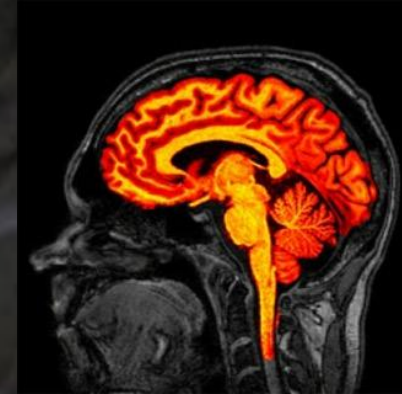
**BERRINCHES**

**AGRESIVIDAD**



# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS

## SÍNDROME DE X FRÁGIL



# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS

## SÍNDROME DE X FRÁGIL

### TRIADA CLASICA

OREJAS GRANDES-PROMINENTES  
FACIES ALARGADA  
MACROORQUIDISMO POSTPUBERAL

### TRIADA ORIENTATIVA

RASGOS FISICOS  
RETARDO MENTAL LEVE  
TRASTORNO COMPORTAMIENTO



# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS

## SÍNDROME DE X FRÁGIL



<b>&lt; 3a</b>	<b>RETARDO PSICOMOTOR NORMOCEFALIA HIPOTONIA LAXITUD ARTICULAR IRRITABILIDAD TR. CARÁCTER/COMPORT</b>	<b>&gt; 3a</b>	<b>RETRASO LENGUAJE-RM LEVE MACOCEFALIA MALPOSICION DENTARIA TRASTORNO CONDUCTA-HPK ESTEROTIPIAS ALETEO MANOS DEFENSA TACTIL POBRE CONTACTO OCULAR</b>
<b>&gt; 12a</b>	<b>RETARDO MENTAL LEVE HIPERLAXITUD ARTICULAR HIPERCRECIMIENTO MACROORQUIDISMO TR. CONDUCTA/COMUNICACIÓN LENGUAJE REPETITIVO DEFECTOS NEUROSENSORIALES</b>		

# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS

## SÍNDROME DE WILLIAMS BEUREN



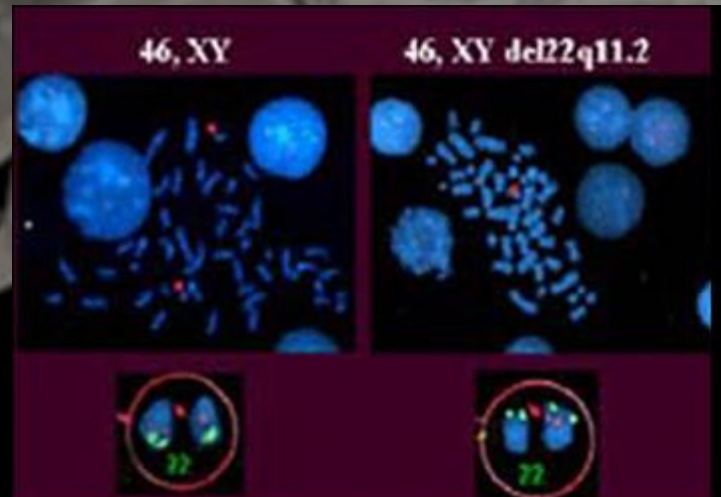
**IRRITABILIDAD (LACTANTES)**  
**SOCIABLES , SIMPÁTICOS, AFABLES**  
**SONRISA FÁCIL**  
**LOCUACES**  
**S. “COCKTAIL PARTY”**  
**HIPERCINESIA**  
**DISTRACTIBILIDAD**  
**DEFECTOS ATENCIÓN**  
**MUY SENSIBLES A LOS RUIDOS (90%)**  
**TRASTORNOS DEL SUEÑO**  
**TRASTORNOS OBSESIVO-COMPULSIVOS**  
**VISIÓN NOCTURNA AUMENTADA**  
**INTERES POR MÚSICA**  
**OBSESION POR OBJETOS GIRATORIOS**

# FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS

## SÍNDROME DE DI GEORGE-VELOCARDIOFACIAL

**MICRODELECCION 22q11**  
**ANOMALIAS CARDIACAS**  
**FACIES ESPECIAL**  
**PALADAR HENDIDO**  
**MICROCEFALIA**  
**BLEFAROFIMOSIS**  
**TALLA BAJA**  
**RETARDO MENTAL +/-**  
**DEDOS LARGOS, HIPEREXTENSIBLES**  
**RETARDO MOTOR, HIPOTONIA**  
**HIPOCALCEMIA**  
**INMUNODEFICIENCIA**

**DIFICULTADES APRENDIZAJE**  
**DIFICULTADES RELACIONALES**  
**TR.PERSONALIDAD**  
**CI BAJO**  
**CICLOTIMICOS**  
**TENDENCIA A LA DEPRESION**  
**ESQUIZOFRENIA**  
**TDAH**  
**RASGOS AUTISTAS**  
**RETARDO LENGUAJE**  
**BABEO, DISFAGIA**





# ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA EN BASE A FENOTIPOS CONDUCTUALES



**TRASTORNOS DEL SUEÑO**

**ANGELMAN  
RETT  
SMITH-MAGENIS**

**AGRESIVIDAD (AUTO)**

**X FRÁGIL  
LESH-NYHAN**

**AGRESIVIDAD (HETERO)**

**SAF  
SOTOS  
CORNELIA  
DOWN**

**SOCIABILIDAD EXCESIVA**

**WILLIAMS  
DOWN**

# ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA EN BASE A FENOTIPOS CONDUCTUALES



**TERQUEDAD**

**ASPERGER**

**HABILIDADES MUSICALES**

**WILLIAMS**

**APETITO EXCESIVO**

**PRADER-WILLI**

**RISA INMOTIVADA**

**ANGELMAN**

**HIPERSEXUALIDAD**

**XXY**



**FENOTIPOS CONDUCTUALES**

**UTILIDAD**

**SOSPECHA DIAGNÓSTICA PRECOZ**

**DESARROLLO ESTRATEGIAS ESPECÍFICAS MANEJO CONDUCTUAL**

**DESARROLLO TERAPIAS FARMACOLÓGICAS ESPECÍFICAS**

**EVITAR ESTUDIOS O TRATAMIENTOS INEFECTIVOS**

**PREVENIR COMPLICACIONES**



**FIN**