



Centro Nacional  
de Genética Médica

# DISCAPACIDAD

**Condición bajo la cual un individuo presenta dificultades físicas, intelectuales o sensoriales a largo plazo que, al interactuar con diversas barreras puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad y en igualdad de condiciones.**

# GENÉTICA MÉDICA



Centro Nacional  
de Genética Médica

**Es la disciplina que se ocupa del diagnóstico, tratamiento y prevención de los defectos congénitos de cualquier causa, tanto a nivel familiar como poblacional**



# DEFECTO CONGÉNITO



Centro Nacional  
de Genética Médica

*Se denomina así a toda anomalía morfológica o funcional , presente al nacimiento o que se manifiesta a lo largo de la vida, única o múltiple, esporádica o hereditaria.*



Centro Nacional  
de Genética Médica

- **MITO I**

**Las patologías genéticas son raras.**

- **Al menos un 3% de los recién nacidos tienen un defecto congénito mayor.**
- **40% de las internaciones en hospitales pediátricos se deben a desordenes monogénicos o multifactoriales. (\*)**
- **Las malformaciones congénitas son la segunda causa de muerte en menores de 5 años. (\*\*)**

\* Hospital de Niños “Ricardo Gutierrez”, CABA.

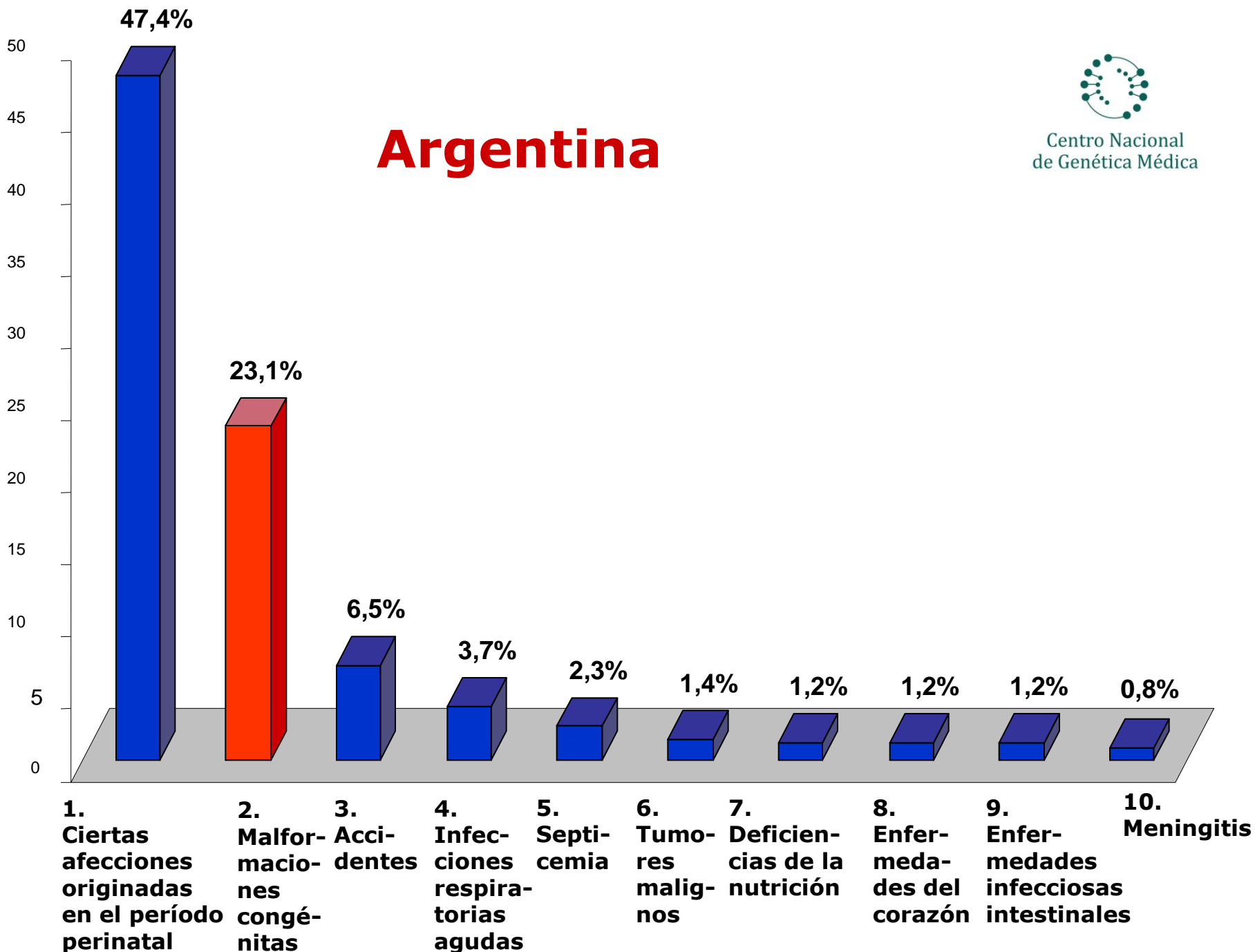
\*\* Ministerio de Salud de la Nación.





Centro Nacional  
de Genética Médica

# Argentina



**DISCAPACIDAD INTELECTUAL**

# RETARDO MENTAL (RM)

Es una discapacidad que ocurre antes de los 18 años. Está caracterizada por significativas limitaciones en el funcionamiento intelectual y el comportamiento adaptativo.

(American Association of Mental Retardation)



Centro Nacional  
de Genética Médica

# PREVALENCIA

**Aproximadamente el 3% de la población presenta algún grado de RM**

**85% son leves**

**10% son moderados**

**5% son severos**

**1 a 2% son profundos**



# ETIOLOGÍA

- Alrededor del 50% de las personas con RM tienen más de un factor causal.
- Algunos estudios demuestran que en el 75% de los RM leves la causa es desconocida.
- El 60% de los RM severos son de causa genética.



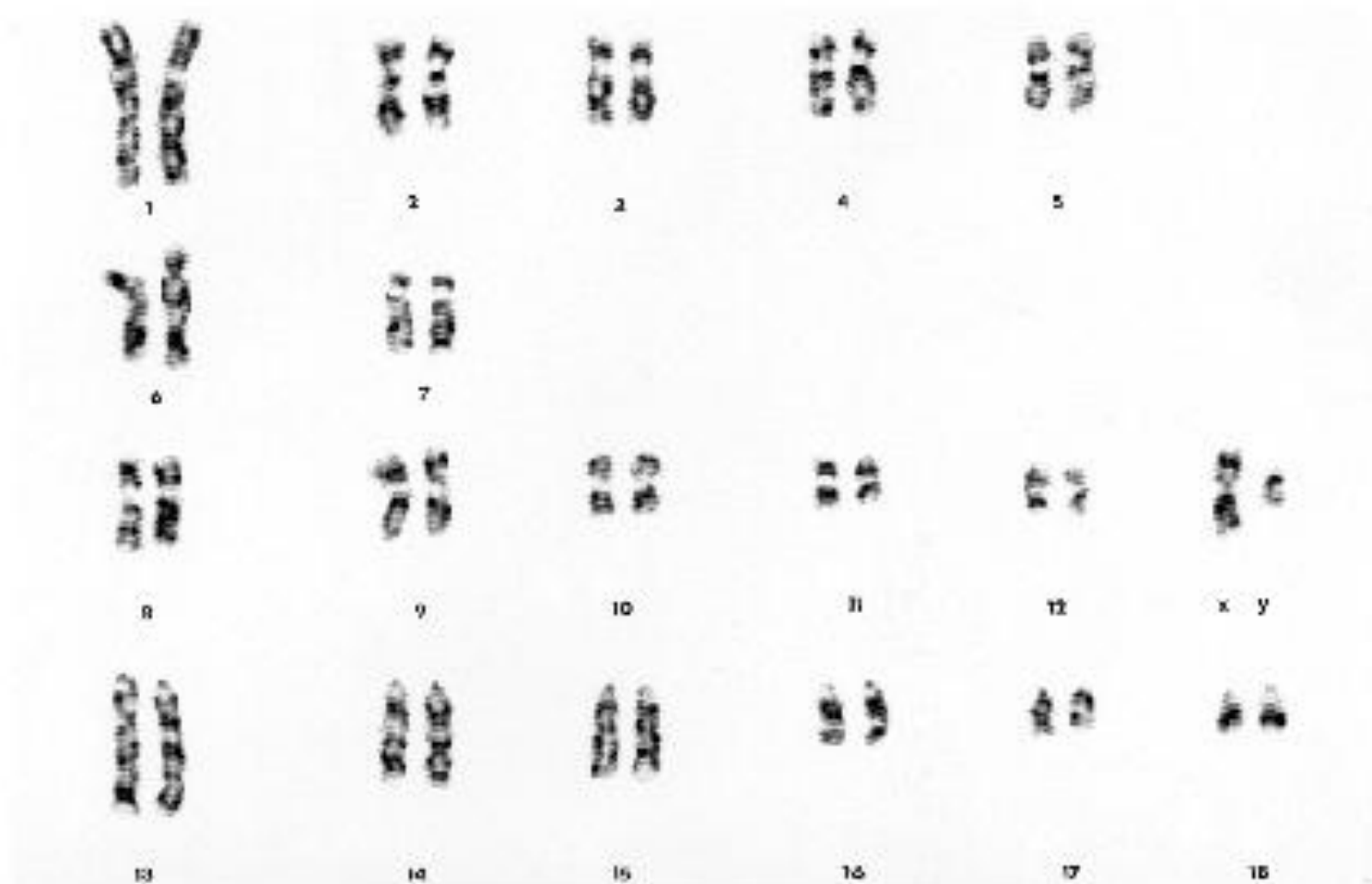


Figura 26.- Caryotype de porc en bandes G.



# ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

- **Numéricas (25 - 30%)**  
    Síndrome de Down (1/700 RN)
- **Estructurales (25%)**  
    Síndrome de Cri du chat  
    Síndrome de Wolff Hirschhorn
- **Deleciones subteloméricas (5%)**



# ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS



- **MITO II**

**Si el cariotipo es normal no es genético.**



# ENFERMEDADES MONOGÉNICAS

- **Síndrome X Frágil**

Incidencia de 1/3500 varones.

1/260 mujeres son portadoras.

Prevalencia en individuos con RM es de 1/76.

- **Enfermedades neurometabólicas**

Prevalencia del 3 al 7% en los niños con RM y compromiso multisistémico.



# SÍNDROME X FRÁGIL



# SINDROME X FRÁGIL



# OTRAS ENFERMEDADES MONOGÉNICAS

- Esclerosis Tuberosa (TSC1 9q34)
- Síndrome de Coffin Lowry (RSK2 Xp22.2-p22.1)
- Síndrome de Rett (MeCP2 Xq28)
- Síndrome de Smith Lemli Opitz (7DHC reductasa 11q12-q13)
- Síndrome de Rubinstein Taybi (16p13.3)





# **DISCAPACIDAD MOTORA**

# Espina bífida:

Prevalencia: 0,96/1000

Etiología: multifactorial (muchos genes implicados en la predisposición y componente ambiental)

## PREVENCIÓN

Consumo de Ácido fólico periconcepcional.

Reduce la ocurrencia y la recurrencia en alrededor del 50%



Centro Nacional  
de Genética Médica

- **Atrofia Muscular Espinal (1/10000)**
- **Distrofia Muscular de Duchenne (1/3500 varones)**
- **Distrofia Miotónica o Enfermedad de Steinert (1/20000)**

**Todas estas patologías son monogénicas y tienen alto riesgo de recurrencia en la familia**



# **DISCAPACIDAD SENSORIAL**

- **HIPOACUSIA**

Hay 846 cuadros genéticos que cursan con hipoacusia.

El 70% de las hipoacusias neurosensoriales profundas son genéticas.

- **CEGUERA**

Hay 350 cuadros genéticos que cursan con ceguera.



## **MITO III**

**¿Para qué sirve el diagnóstico genético si estos problemas no tienen cura?**



**El diagnóstico preciso y precoz permite  
brindar el ASESORAMIENTO GENÉTICO**

**Éste es un proceso de comunicación donde  
se informa a la familia:**

**el diagnóstico**

**su riesgo de recurrencia**

**las posibles complicaciones**

**las medidas terapéuticas y de prevención  
disponibles**

**las opciones reproductivas**



**La finalidad del Asesoramiento Genético es que la familia tenga la información que le permita tomar decisiones autónomas en el marco de su proyecto de familia, y sus convicciones éticas, morales y religiosas.**





MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCIÓN!!!



Centro Nacional  
de Genética Médica

Liliana Alba

[lalba@anlis.gov.ar](mailto:lalba@anlis.gov.ar)

Línea Salud Fetal 0800 444 2111