



**2° Congreso Argentino de Discapacidad en Pediatría**  
**“Por una inclusión plena para una sociedad mejor”**  
**Buenos Aires 27,28 y 29 de Septiembre de 2012**

**MESA REDONDA**  
**AVANCES EN GENÉTICA Y DISCAPACIDAD**

Jueves 27 de septiembre / 8:30 a 10:00

**TEMA: GENÉTICA Y DISCAPACIDAD**

**NORMA CECOTTI**  
**Especialista en Genética Médica**

**Sala de Genética**  
**Hospital de Niños “Sor María Ludovica” La Plata**  
**Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires.**



# DISCAPACIDAD

**La Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) define la DISCAPACIDAD como un término genérico que abarca:**

- **las deficiencias ( estructura y función corporal )**
- **las limitaciones de la actividad ( dificultad en la ejecución acciones o tareas)**
- **las restricciones de la participación ( problemas para participar en situaciones vitales)**

**Tiene en cuenta el FUNCIONAMIENTO e incorpora el término SALUD, ya que CIF se concibe dentro de un marco conceptual que evalúa salud y estados de salud**

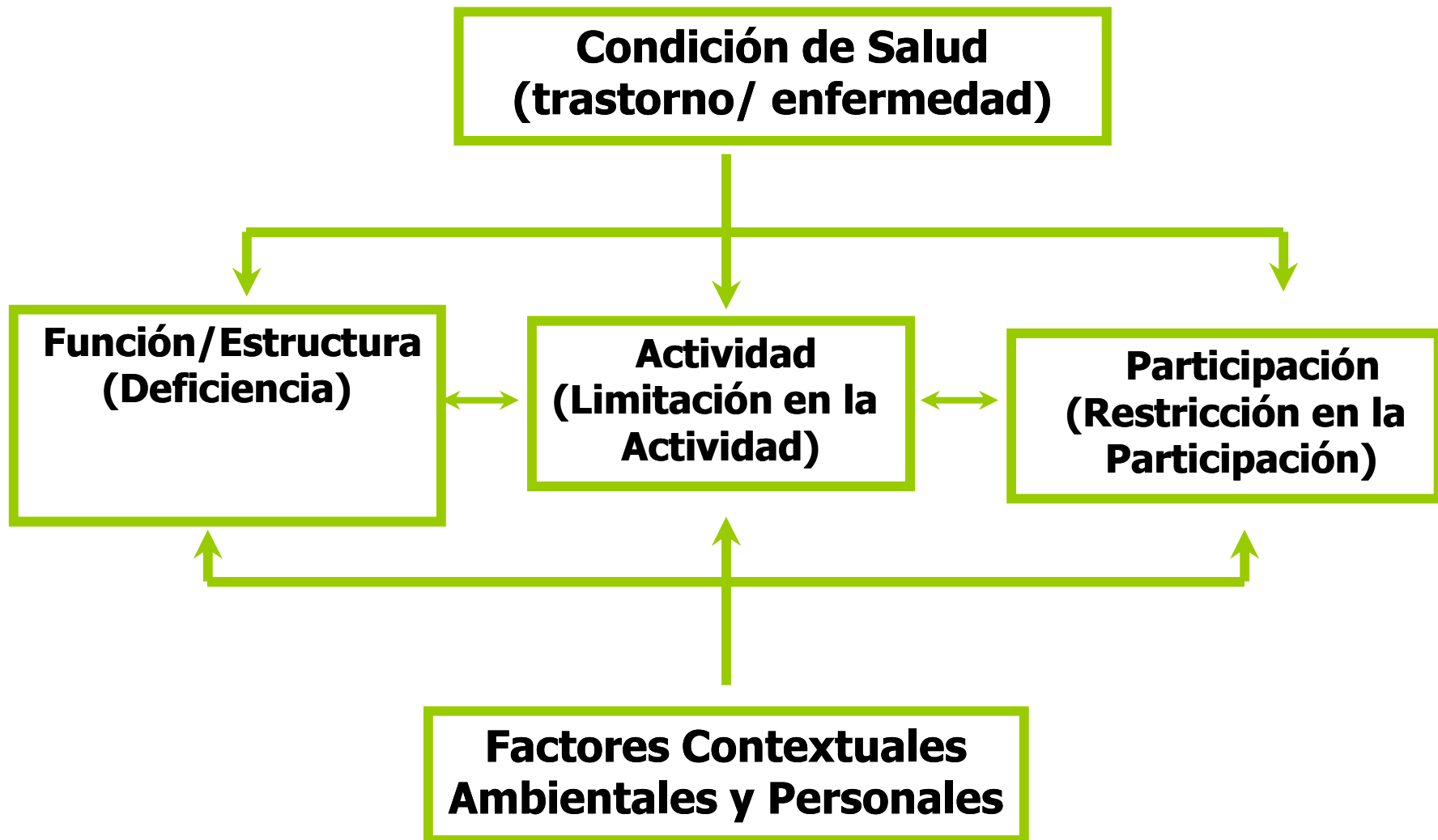
**Es un fenómeno complejo determinado por:**

**la interacción entre:**

**las características del individuo**

**las características de la sociedad en la que vive.**

# Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud



# **DISCAPACIDAD**

## **Datos y Cifras**

### **Según la OMS**

- **Más de mil millones de personas, o sea, un 15% de la población mundial, padece alguna forma de discapacidad.**
- **Las tasas de discapacidad están aumentando a causa del envejecimiento de la población y el aumento de las enfermedades crónicas, entre otras causas.**
- **Las personas con discapacidad tendrían menos acceso a los servicios de asistencia sanitaria y, por lo tanto, necesidades insatisfechas a este respecto.**

# **DISCAPACIDAD**

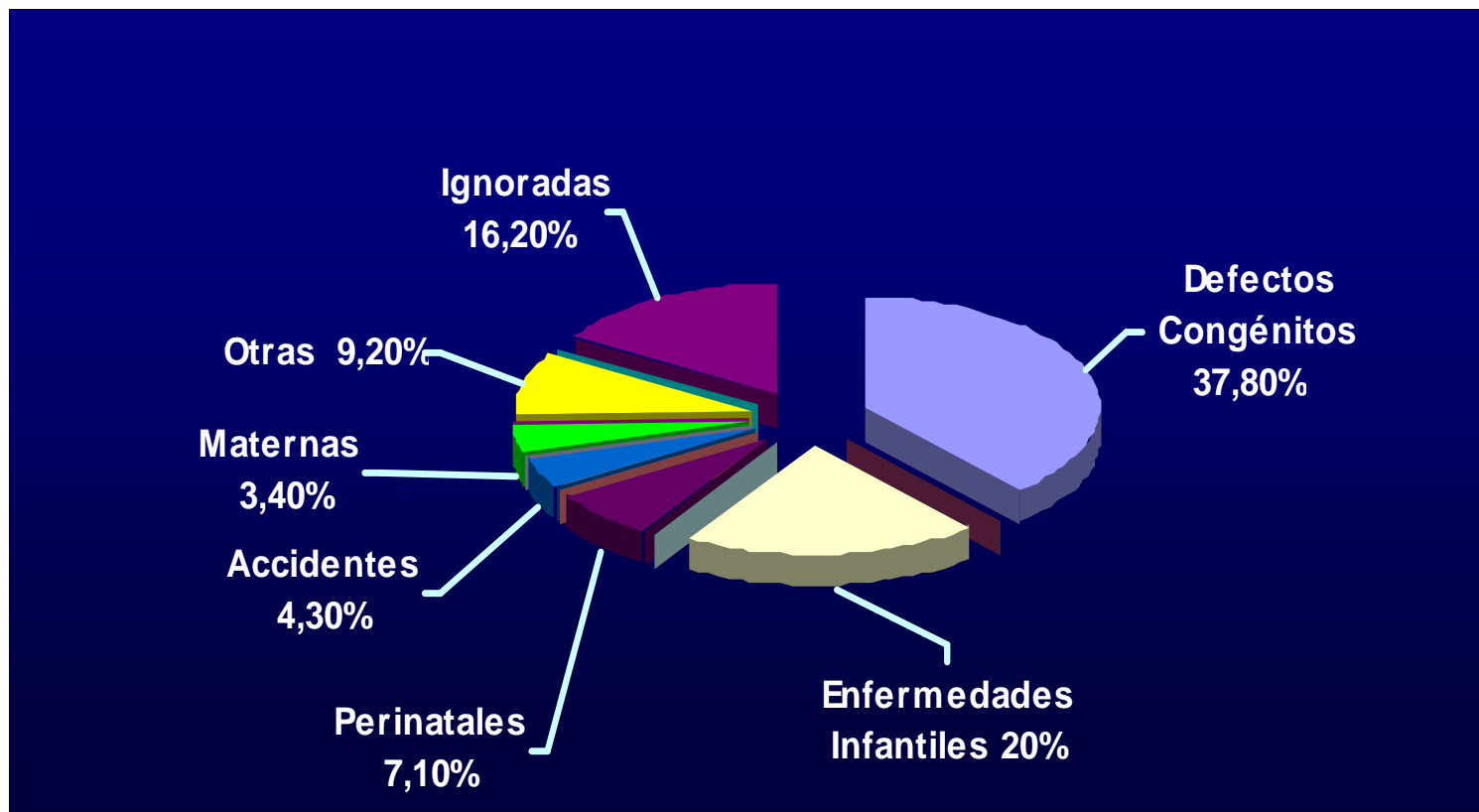
## **Datos y Cifras**

### **Según la OPS**

- **En América Latina y el Caribe:**
- **85 millones de personas con diferentes tipos de discapacidad**
- **Y el 40% estarían afectadas desde la etapa prenatal y/o el momento del nacimiento.**

# DISCAPACIDAD

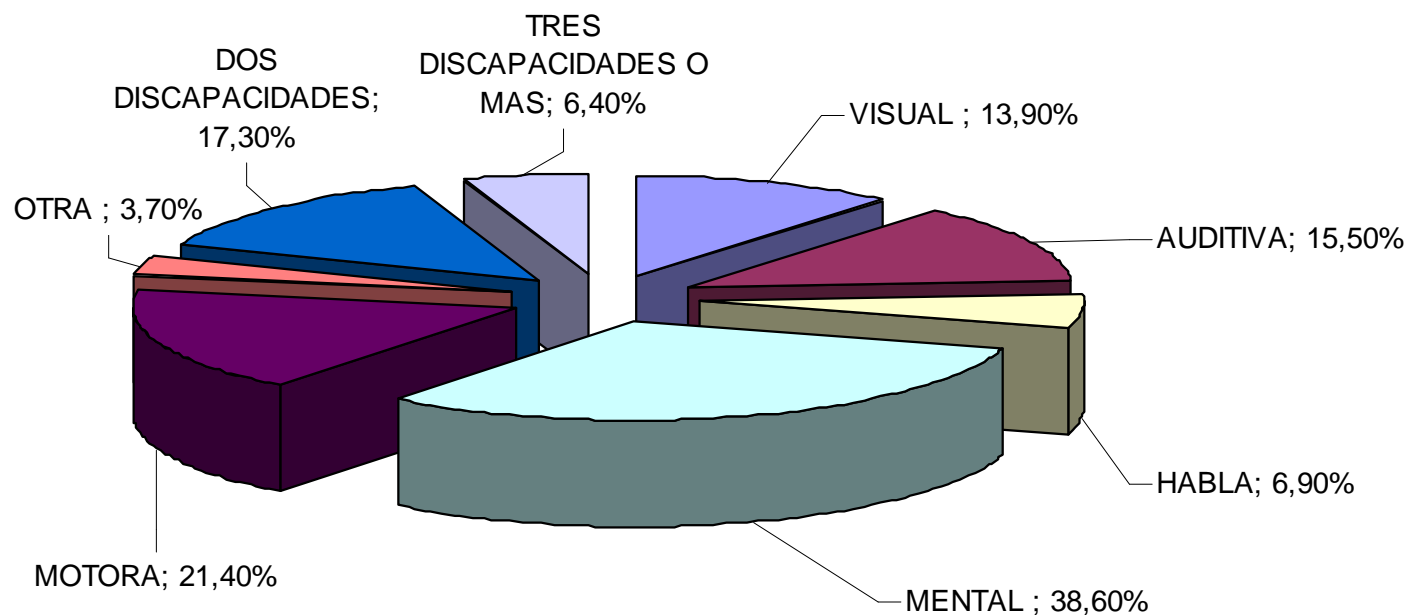
## Causas de Discapacidad



Causas de Discapacidad de 0 – 14 años  
INDEC / CONADIS, ENDI Bs. As. Año 2002- 2003

# DISCAPACIDAD

## Causas de Discapacidad



**Tipos de Discapacidad- 0 a 4 años**  
**INDEC / CONADIS, ENDI Bs. As. Año 2002- 2003**

# DISCAPACIDAD

## Causas de Discapacidad

- Las causas más importantes de deficiencias al nacer son los factores biológicos, entre ellos los FACTORES GENÉTICOS.
- De los niños menores de 5 años con alguna discapacidad, un 50 % o más, es atribuible a factores genéticos y problemas relacionados con el embarazo y el parto.



# **DISCAPACIDAD**

## **Causas de Discapacidad**

### **ENFERMEDADES GENÉTICAS**

- **Monogénicas**

- **Herencia Mendeliana**
  - Autosómica dominante
  - Autosómica recesiva
  - Ligada al cromosoma X

- **Cromosómicas**

- **Herencia no tradicional**

- **Poligénicas y/o Multifactoriales**

## TRASTORNOS MONOGENÉTICOS

- Causados por mutación de genes .
- Pueden causar fallos reproductivos, muerte prematura y discapacidad.
- En general presentan un patrón genealógico característico.

## EL DIAGNÓSTICO ES POR EL FENOTIPO Y BIOLOGÍA MOLECULAR

### ABERRACIONES CROMOSÓMICAS

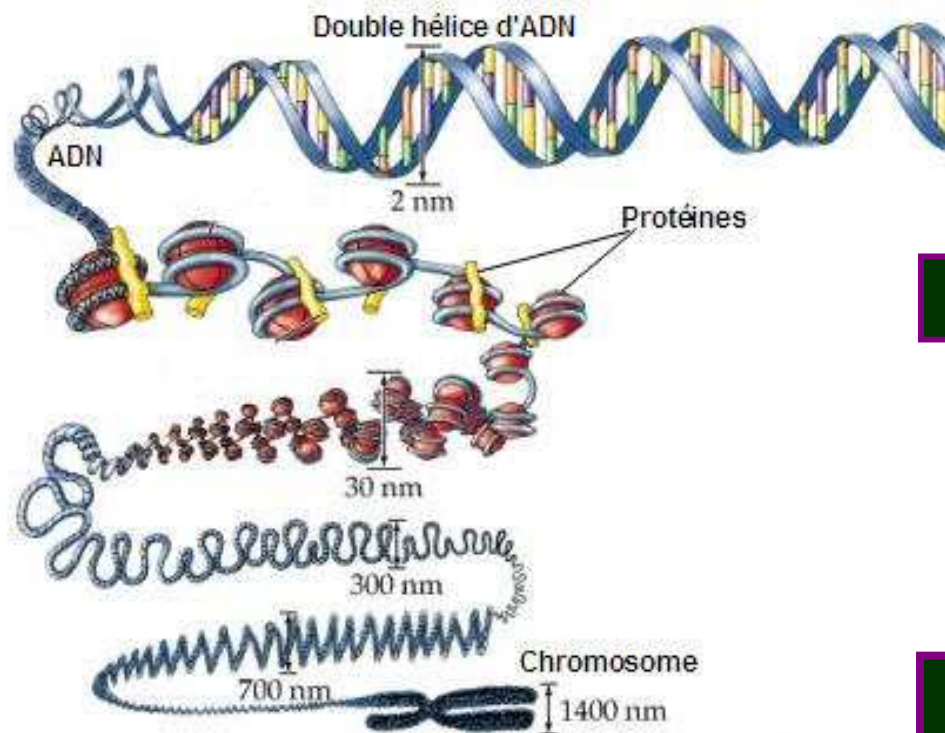
- Afecta en mayor proporción al material genético, ya sea en exceso o en defecto.
- *La mayoría con R.M. y presentan múltiples alteraciones fenotípicas.*
- *Causan la mitad de los abortos del primer trimestre.*
- Las alteraciones pueden ser numéricas o estructurales.

## EL DIAGNÓSTICO ES POR ESTUDIO CROMOSÓMICO

### HERENCIA MULTIFACTORIAL

- Causadas por la interacción de múltiples genes y el medio ambiente.
- Corresponde a la mayoría de las variaciones normales, malformaciones congénitas y a un gran número de enfermedades frecuentes.

# EMPAQUETAMIENTO DEL ADN



**GEN:** Es la unidad de herencia. Secuencia de ADN que se requiere para la generación de un producto funcional (polipéptido).

**ENFERMEDADES MONOGÉNICAS**



**BIOLOGÍA MOLECULAR**

**ENFERMEDADES CROMOSÓMICAS**



**ESTUDIO CITOGÉNÉTICO**

## **CROMOSOMA**

Es el grado de plegamiento del ADN unido a proteínas, que adopta una estructura particular y es visible al microscopio.

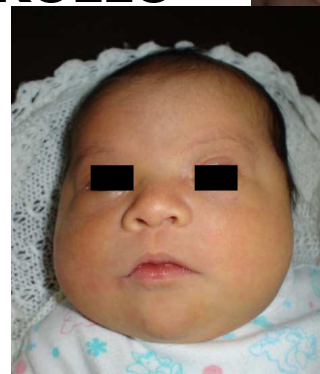
# DISCAPACIDAD

## Causas

¿ CUÁLES SON ALGUNAS DE LAS CAUSAS A CONSIDERAR ?

•DEFECTOS CONGÉNITOS

•TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO



# **DISCAPACIDAD**

## **Causas de Discapacidad**

### **DEFECTOS CONGÉNITOS: Generalidades**

**Los defectos congénitos son alteraciones morfológicas y/o funcionales que pueden manifestarse desde el nacimiento o más tardíamente.**

- Prevalencia de DC en recién nacidos: 3-5%**
- Prevalencia de DC a los 5 años de edad: 8 - 10%**
- 1er. causa de muerte infantil en países desarrollados.**
- 2da. causa en menores de 4 años en países en desarrollo.**

# **DISCAPACIDAD**

## **Causas de Discapacidad**

### **DEFECTOS CONGÉNITOS: Generalidades**

- ★ Están presentes en el 25 a 30 % de los niños fallecidos en etapa perinatal.**
- ★ Representan según distintas estadísticas el 40% de las internaciones en Servicios de Unidad de Terapia Intensiva Neonatal y el 25% de las admisiones pediátricas.**

# DISCAPACIDAD

## Causas de Discapacidad


### DEFECTOS CONGÉNITOS: Generalidades

<b>MONOGÉNICAS</b>		<b>8%</b>
<b>CROMOSÓMICAS</b>		<b>10%</b>
<b>MULTIFACTORIALES</b>	<b>POLIGENICAS</b>	<b>25%</b>
	<b>ENFERMEDADES INFECCIOSAS EN LA GESTACIÓN</b>	<b>2%</b>
	<b>ENFERMEDADES NO INFECCIOSAS EN LA GESTACIÓN</b>	<b>2%</b>
	<b>MEDICAMENTOS EN LA GESTACIÓN</b>	<b>1 - 2%</b>
<b>DESCONOCIDAS</b>		<b>50%</b>

# DISCAPACIDAD

## Causas de Discapacidad

**DEFECTOS CONGÉNITOS: Generalidades**

Factores genéticos  Factores ambientales



**ERRORES DE LA MORFOGÉNESIS**



**Alt. Individuales**

**Patrones específicos**

Malformación

Deformación

Disrupción

Displasia

Secuencia

Síndrome

Asociación



# **DISCAPACIDAD**

## **Causas de Discapacidad**

**Prevalencia al nacimiento de 27 anomalías congénitas  
seleccionadas en 7 regiones geográficas de la Argentina.**

Births prevalence of 27 selected congenital anomalies in 7 geographic regions  
of Argentina

Dra. Hebe Campaña, Lic. Mariela S.Pawluk, Dr. Jorge S. López Camelo y  
Grupo de Estudio del ECLAMC

**Arch. Argent Pediatr 2010 vol.108 n°5 Buenos Aires**

Prevalencia al nacimiento de 27 anomalías congénitas seleccionadas en 7 regiones geográficas de la Argentina.  
Arch. Argent Pediatr 2010 vol.108 n°5 Buenos Aires

									Tasa / 10000
									Tasa (IC 95%)
	MET	PAM	CEN	CUY	NEA	NOA	PAT	Total	
☰ Onfalocele	75	25	32	17	18	70	8	245	2,9 (2,5-3,3)
☰ Gastrosquisis	92	43	47	23	27	76	9	317	3,7 (3,3-4,1)
Anencefalia	248	83	85	35	27	153	10	641	7,5 (6,9-8,1)
☰ Espina bífida	317	123	130	54	34	183	6	847	9,9 (9,2-10,6)
Hidrocefalia	301	177	138	51	61	200	22	950	11,1 (10,4-11,8)
Cefalocele	83	24	32	17	9	51	0	216	2,5 (2,2-2,9)
☰ Microtia	128	56	58	27	17	84	8	378	4,4 (4,0-4,9)
☰ Labio leporino	103	45	37	32	10	75	14	316	3,7 (3,3-4,1)
☰ Labio leporino con paladar hendido	234	134	130	81	62	215	21	877	10,2 (9,6-11,0)
Paladar hendido	135	66	52	28	19	87	13	400	4,7 (4,2-5,2)
Atresia esofágica	97	63	56	27	21	60	5	329	3,8 (3,4-4,3)
☰ Atresia anorrectal	144	71	75	25	37	133	12	497	5,8 (5,3-6,4)
Cardiopatía troncal	155	89	63	38	3	71	10	429	5,0 (4,5-5,5)
CIA	116	49	7	10	10	45	15	252	2,9 (2,6-3,3)
CIV	363	248	76	68	12	224	39	1030	12,0 (11,3-12,8)
☰ Genital ambiguo	39	18	17	11	11	39	3	138	1,6 (1,4-1,9)
☰ Hipospadias grave	89	106	30	20	11	27	2	285	3,3 (3,0-3,7)
Agenesia renal	83	26	42	9	17	30	6	213	2,5 (2,2-2,9)
☰ Poliquistosis renal	112	53	49	16	8	38	8	284	3,3 (2,9-3,7)
Hidronefrosis	119	103	49	15	22	103	6	417	4,9 (4,4-5,4)
☰ Polidactilia postaxial	271	153	156	101	77	189	13	960	11,2 (10,5-11,9)
☰ Polidactilia preaxial	91	59	45	24	13	77	5	314	3,7 (3,3-4,1)
Reducción transversal terminal de miembros	83	50	24	24	20	55	4	260	3,0 (2,7-3,4)
Reducción longitudinal preaxial de miembros	53	22	16	8	7	26	3	135	1,8 (1,3-1,9)
Hernia diafragmática	105	75	48	21	13	79	11	352	4,1 (3,7-4,6)
☰ Agenesia pectoral	23	19	7	7	2	24	1	83	1,0 (0,8-1,2)
☰ Síndrome de Down	526	312	231	125	128	333	26	1681	19,6 (18,7-20,6)
Nacimientos	239 943	163 649	107 732	76 506	62 539	183 638	21 213	855 220	

MET: Metropolitana / PAM: Pampa / CEN: Centro / CUY: Cuyo / NOA: Noroeste / NEA: Nordeste / PAT: Patagonia

**Reporte periódico – Agosto 2011**  
**Programa “ Red Nacional de Genética Médica”**  
**Dirección de Medicina Comunitaria.**

**Sobre un total de 38 malformaciones mayores seleccionadas, las más frecuentes fueron:**

- **Cardiopatías congénitas**
- **Síndrome de Down**
- **Fisuras orales**
- **Defectos de cierre del tubo neural**

**AGREGO EL RENAC**

**Microcefalia**

**Atresia duodenal**

**Polidactilias no especificadas**

**Talipes**

**Talipes equinovaro**

**Talipes equinovalgo**

**Talipes no especificados**

**Sindactilias**

**Subluxación cadera**

**Luxación cadera**

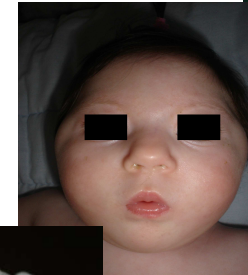
# DISCAPACIDAD

## Causas de Discapacidad

¿ CUÁLES SON ALGUNAS DE LAS CAUSAS A CONSIDERAR ?

- DEFECTOS CONGÉNITOS

- TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO



# **DISCAPACIDAD**

## **Causas de Discapacidad**

### **RETRASO MENTAL O DISABILIDADES INTELECTUALES**

**Capacidad intelectual significativamente inferior al promedio, que se acompaña de limitaciones en la actividad adaptativa de por lo menos dos áreas de habilidades. Inicio antes de los 18 años.**

**Comunicación**

**Autocuidado**

**Vida doméstica**

**Habilidades sociales/ interpersonales**

**Utilización de recursos comunitarios**

**Autocontrol**

**Habilidades académicas**

**Trabajo**

**Ocio**

**Salud**

**Seguridad**

# **DISCAPACIDAD**

## **Causas de Discapacidad**

### **RETRASO MENTAL O DISABILIDADES INTELECTUALES**

**El 95 % de las anomalías cromosómicas tienen RM.**

**El 40 % de los trastornos monogénicos tienen RM.**

**El 10 % de los niños tienen algún trastorno del aprendizaje.**

**El 3 % tienen algún grado de RM.**

**Las anomalías cromosómicas causan más del 30 % de los RM severos y del 8 % de los leves**

<b>CATEGORÍA</b>	<b>CI</b>
<b>LEVE</b>	<b>55-70</b>
<b>MODERADO</b>	<b>40-54</b>
<b>SEVERO</b>	<b>25-39</b>
<b>PROFUNDO</b>	<b>&lt;25</b>

# DISCAPACIDAD

## Causas de Discapacidad

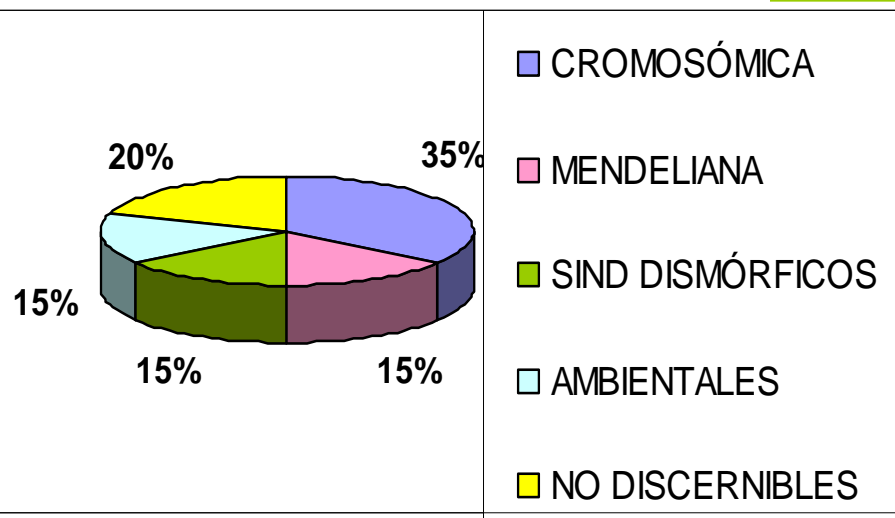
### RETRASO MENTAL O DISABILIDADES INTELECTUALES

#### CAUSAS

PRENATALES: GENÉTICAS-TERATOGENICAS

PERINATALES: HIPOXIA, ISQUEMIA CEREBRAL, HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR EN PREMATUROS, TRAUMATISMOS ENCEFÁLICOS.

POSTNATALES: DEPRIVACIÓN AMBIENTAL, MALNUTRICIÓN, MENINGITIS, ENCEFALITIS, TRAUMATISMOS CRANEOENCEFÁLICOS , INTOXICACIÓN PLÚMBICA, HIPOXIA.....



**ES UN SIGNO Y NO UN DIAGNOSTICO**

# **DISCAPACIDAD**

## **Causas de Discapacidad**

### **RETRASO MENTAL O DISABILIDADES INTELECTUALES**

#### **CROMOSÓMICAS**

- Síndrome de Down
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Williams

#### **GÉNICAS**

- Síndrome del X frágil
- Síndrome de Rett
- Errores innatos del metabolismo
- Síndromes neurocutáneos

**TERATÓGENOS: MISOPROSTOL: MOEBIUS**



# DISCAPACIDAD

## TIPOS



DOWN



MMC



FQP



HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL



CATARATAS

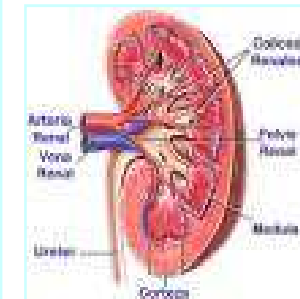
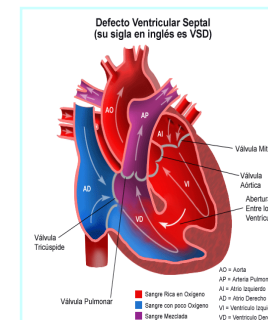
## ¿ Podemos actuar en prevención primaria?

**SOBRE LA GENÉTICA SE PUEDE ACTUAR POCO.  
SOBRE EL AMBIENTE SE PUEDE ACTUAR MUCHO.**

- Evaluar estado de salud y nutrición previo a la concepción.
- Vacunación
- Ingesta de Acido fólico.
- Asesoramiento genético preconcepcional.

### ¿ QUÉ COMPITE CON EL ÁCIDO FÓLICO ?

**Malabsorción  
Alcohol -Tabaco  
Antiácidos  
Antiulcerosos  
Anticoagulantes  
Antineoplásicos  
Antibióticos  
Antiinflamatorios no esteroideos**



**Interrogatorio**

**Examen físico**

**Genealogía**

**Pruebas específicas**

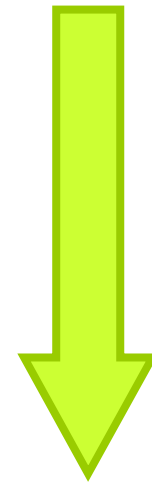


**DIAGNÓSTICO**

**EQUIPO  
MULTIDISCIPLINARIO**



**Etiología  
Herencia  
Segregación cromosómica  
Anatomía Patológica**



**ASESORAMIENTO GENÉTICO**

# ASESORAMIENTO GENÉTICO

Es el procedimiento que provee a la familia toda la información disponible sobre el diagnóstico, pronóstico, riesgos de recurrencia u ocurrencia, posibilidades de tratamiento o rehabilitación.

De esta manera cada pareja podrá adoptar una conducta reproductiva basada en el conocimiento de su situación particular.



*Por una inclusión plena para una sociedad mejor*



**MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCIÓN**