



Image not found  
https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/themes/enfamilia/images/enfamilia\_log



Image not found  
https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/themes/enfamilia/images/enfamilia\_log



Image not found  
https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/themes/enfamilia/images/enfamilia\_log



Image not found  
file:///var/www/enfamilia.aeped.es/themes/enfamilia/images/enfamilia\_log

## Cardiopatías y enfermedades genéticas. 2ª Parte

Las células humanas normales tienen 23 pares de cromosomas, es decir 46 en total. Cada cromosoma contiene de cientos a miles de genes.

Las enfermedades genéticas están producidas por un error en uno o más genes; las que se asocian con más frecuencia a cardiopatías son:

### Síndrome de Down

Es la alteración cromosómica más frecuente en el ser humano. Se debe a la presencia de un cromosoma 21 adicional. Las características de los niños con este síndrome incluyen: como bajo tono muscular, rasgos faciales peculiares, cuello y manos cortas, y son muy flexibles. La mitad de estos pacientes presentan cardiopatías congénitas, siendo las más comunes la comunicación interventricular, el canal auriculoventricular, el *ductus* arterioso persistente, la comunicación interauricular y la tetralogía de Fallot. Afortunadamente, la esperanza de vida de estos pacientes ha mejorado de forma muy significativa con los actuales tratamientos e intervenciones.

### **Síndrome de Edwards**

Es la segunda alteración cromosómica más frecuente y se debe a la presencia de un cromosoma 18 adicional. Se trata de un síndrome con malformaciones muy graves. El 90% de estos niños fallece durante el primer año de vida. Prácticamente todos asocian cardiopatía, siendo las más frecuentes la [comunicación interventricular](#), las enfermedades valvulares y la tetralogía de Fallot.

### **Síndrome de Patau**

Se debe a la presencia de un cromosoma 13 extra. Presentan múltiples malformaciones, muchas de ellas a nivel de la línea media corporal (labio leporino, paladar hendido). El 80% de los niños con un síndrome de Patau presentan una enfermedad cardíaca, siendo las más frecuentes la comunicación interauricular o ventricular, la tetralogía de Fallot y las alteraciones valvulares. El 85-90% de los pacientes afectados fallece durante el primer año de vida.

### **Síndrome de Turner**

De las 23 parejas de cromosomas normales de las células, solo una determina el género: dos cromosomas X en las niñas (XX) y un cromosoma X y otro Y en los niños (XY). El síndrome de Turner afecta a niñas por la pérdida de uno de los cromosomas X (X0). Presentan talla baja, con cara y cuello característicos, así como alteraciones en el desarrollo de la pubertad y en la fertilidad. Una de cada tres tiene una malformación cardiovascular asociada, siendo más frecuentes las que afectan al lado izquierdo del corazón: válvula aórtica bicúspide, coartación de aorta, estenosis de la válvula aórtica o mitral, o hipoplasia de ventrículo izquierdo. La esperanza de vida en la actualidad es prácticamente normal.

### **Síndrome de Di George**

Está causado por la pérdida de una parte del cromosoma 22. Se caracteriza por problemas en el sistema inmune (las defensas del organismo), el timo, las glándulas paratiroides. Los rasgos faciales son peculiares. También son frecuentes las cardiopatías congénitas, en especial la interrupción del arco aórtico, el *truncus* arterioso, la

comunicación interventricular y la tetralogía de Fallot.

### **Síndrome de Goldenhar**

Se debe a un desarrollo prenatal (durante el embarazo) anormal de la cabeza y el cuello, con diversos grados de compromiso auditivo y alteraciones de las vértebras. Las cardiopatías más frecuentemente asociadas son la comunicación interventricular, el *ductus* arterioso persistente, la tetralogía de Fallot y la coartación de aorta.

### **Síndrome de Noonan**

Se caracteriza clínicamente por una cara peculiar, talla baja y retraso del desarrollo en grado variable. Un 50-80% de estos niños presentan anomalías cardíacas, siendo la más frecuente la estenosis pulmonar. Un 20-30% desarrollan miocardiopatía hipertrófica. Se han identificado mutaciones en diferentes genes (PTPN11, SOS1, RAF1...).

### **Síndrome de Williams-Beuren**

Es una enfermedad caracterizada por una alteración en el gen de la elastina en el cromosoma 7. Presentan anomalías en el esqueleto y los riñones, déficit cognitivo variable, aumento de calcio en sangre y una personalidad hipersociable. Las cardiopatías asociadas más frecuentes son la estenosis aórtica supra valvular y la estenosis pulmonar.

### **Síndrome de Marfan**

La causa de este síndrome es una mutación en el gen de la fibrilina (FBN1), localizado en el cromosoma 15. La expresión clínica es muy variable. Estos niños característicamente son muy altos y delgados, con alteraciones del tórax y la espalda, muy flexibles, y presentan miopía u otras alteraciones oculares. Las alteraciones cardiovasculares asociadas son la principal causa de mortalidad en esta enfermedad, siendo las más frecuentes las alteraciones de la aorta (dilatación de la raíz aórtica). Pueden presentar también anomalías en la válvula mitral.

### **Síndrome de Loeys-Dietz**

Presenta características similares al Síndrome de Marfan, pero asocia con más frecuencia aneurismas aórticos con mayor riesgo de rotura y tortuosidad arterial, teniendo peor pronóstico y menor esperanza de vida. Se han hallado mutaciones en diversos genes (TGFBR1, TGFBR2, SMAD3...).

### **Síndrome de Holt-Oram**

Se caracteriza por malformaciones cardíacas (la más frecuente comunicación interauricular y después interventricular) y en las extremidades superiores. El gen más frecuentemente alterado es TBX5, en el cromosoma 12. Se pueden asociar trastornos del ritmo cardíaco, en general leves.

### **Síndrome de Alagille**

Afecta a múltiples órganos, principalmente el hígado, el corazón, los ojos, la cara y el esqueleto, con manifestaciones variables. El gen JAG1 es el más frecuentemente alterado. La lesión cardíaca más característica es la estenosis de las arterias pulmonares, aunque pueden presentar otras como comunicaciones interauriculares o interventriculares.

### **Síndrome de CHARGE**

El acrónimo hace referencia a las palabras en inglés de las malformaciones más comunes en esta condición: coloboma ocular, defecto cardíaco, atresia de coanas, retraso del crecimiento, defectos genitales y sordera. Se han identificado mutaciones en el gen CHD7 del cromosoma 8 asociadas a esta enfermedad. Un 60-85% de estos niños presentan cardiopatía, siendo más frecuentes los [defectos de los septos interauricular](#) e interventricular y la Tetralogía de Fallot.

### **Asociación VACTERL**

Se trata también de un acrónimo de las alteraciones que pueden presentar: defectos vertebrales, atresia anal, anomalías cardíacas, fístula traqueoesofágica, atresia esofágica, defectos de riñones y en extremidades. Su causa es aún desconocida. Aproximadamente un 80% presentar afectación cardíaca, pudiendo ser de diversos tipos y gravedad.

Artículo publicado el 2-8-2021, revisado por última vez el 2-8-2021

**La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.**

---

Este texto, perteneciente a la [Asociación Española de Pediatría](#), está disponible bajo la [licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 España](#).

**Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:**

<https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/cardiopatias-enfermedades-geneticas-2a-parte>