



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en GPC3

Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel

¿Qué significa y qué puedo hacer?

El estudio genético de tu hijo (o el tuyo) encontró una variante patogénica en el gen **GPC3**, que está en el cromosoma X. Esto confirma el síndrome de **Simpson-Golabi-Behmel**, una condición de sobrecrecimiento que afecta sobre todo a los varones. Comienza antes del nacimiento y puede incluir una lengua grande, rasgos faciales particulares, pezones adicionales, dedos extra, alteraciones del corazón, los riñones o el diafragma, y un riesgo aumentado de algunos tumores en la primera infancia. Las mujeres que tienen la variante suelen tener pocas manifestaciones o ninguna. Esta guía te ayuda a entender el resultado y a preparar el plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Explica el sobrecrecimiento y las otras manifestaciones de tu hijo.
- Permite vigilar los tumores de los primeros años (de riñón y de hígado) con ecografías periódicas.
- Permite estudiar a la madre y a otras mujeres de la familia, que pueden ser portadoras.



Lo que NO significa

- No significa que alguien haya hecho algo mal: la variante se hereda sin saberlo o aparece por azar.
- No significa que todos los niños con el síndrome tengan las mismas manifestaciones.
- No significa un riesgo aumentado de cáncer en la adultez: el riesgo se concentra en los primeros años.



¿Qué es el gen GPC3?

El gen **GPC3** produce una proteína de la superficie de las células (glipicano 3) que ayuda a frenar el crecimiento durante el desarrollo. Cuando no funciona, varios tejidos y órganos crecen más de lo habitual, antes y después del nacimiento.

El gen está en el cromosoma X. Los hombres tienen un solo cromosoma X, por lo que una variante en su única copia causa el síndrome. Las mujeres tienen dos, y la copia sana suele compensar: la mayoría de las mujeres portadoras no tiene manifestaciones, aunque algunas tienen rasgos leves y, rara vez, el síndrome completo.



¿Cómo cambia con la edad?

Etapa	Lo que suele observarse
Embarazo	Exceso de líquido amniótico (2 de cada 3 embarazos) y bebé grande, lo que puede requerir planificar el parto. A veces se detecta una hernia del diafragma o alteraciones de los riñones o del corazón.
Recién nacido	Peso y talla altos, lengua grande, boca amplia, pezones adicionales, dedos extra, hernias. Puede haber dificultades para respirar o alimentarse por la lengua grande, y rara vez hipoglicemia.
Infancia	Crecimiento acelerado y órganos grandes. Es el período de mayor riesgo de tumores (sobre todo antes de los 3–4 años). Retraso del lenguaje frecuente.
Adolescencia y adultez	El crecimiento se estabiliza. El riesgo de tumores disminuye después de la infancia.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada en los varones con síndrome de **Simpson-Golabi-Behmel**:

Manifestación	Frecuencia	Qué implica
Sobrecrecimiento después del nacimiento	~9 de cada 10	Seguimiento del crecimiento
Lengua grande y boca amplia	~8 de cada 10	Evaluar respiración, alimentación y habla
Órganos grandes (hígado, bazo, riñones)	~6 de cada 10	Ecografía
Pezones adicionales	~6 de cada 10	Sin consecuencias
Dedos extra, manos grandes, alteraciones de la columna o las caderas	~6 de cada 10	Control con traumatología
Alteraciones de los riñones	~6 de cada 10	Ecografía renal; nefrología
Discapacidad intelectual o retraso del lenguaje	~6 de cada 10	Terapias y apoyo escolar; algunos tienen desarrollo normal
Defectos del corazón (y del ritmo cardíaco)	~1 de cada 2	Ecocardiograma y electrocardiograma
Testículos no descendidos o hipospadias	~4 de cada 10	Evaluación por urología
Hernia del diafragma	~3 de cada 10	Cirugía al nacer
Tumores (Wilms, hepatoblastoma, otros)	~16% (Wilms ~5%, hepatoblastoma ~5%)	Ecografía y alfafetoproteína periódicas

Cifras de GeneReviews (Nisbet y cols., actualizado en 2024), basadas en más de 180 personas descritas. El tumor de Wilms (riñón) y el hepatoblastoma (hígado) aparecen sobre todo en los primeros 3 años.

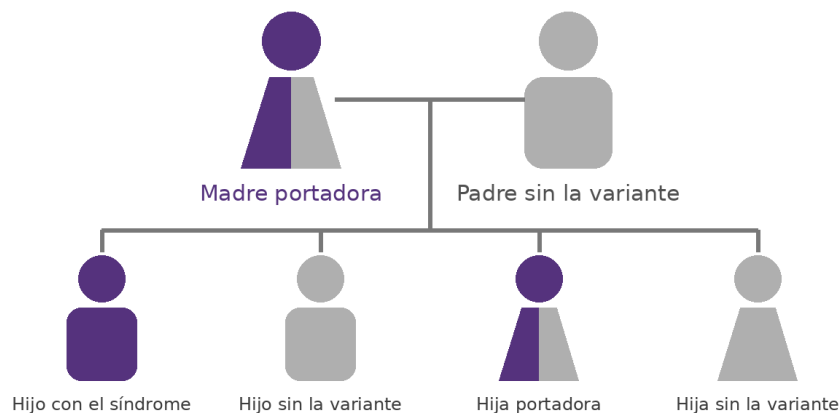
Recuerda: el riesgo de tumores es mayor en los primeros años. Las ecografías y los exámenes de sangre cada 3 meses permiten detectarlos cuando son pequeños y más fáciles de tratar.



¿Cómo se hereda?

El síndrome se hereda ligado al cromosoma X. Si la madre es portadora, cada hijo varón tiene un 50% de probabilidad de tener el síndrome y cada hija, un 50% de ser portadora (en general con pocas manifestaciones o ninguna). En 2 o 3 de cada 10 casos la variante es nueva (de novo) y la madre no la tiene.

Si la madre es portadora de una variante en GPC3



Hijos varones: 50% con el síndrome · Hijas: 50% portadoras

Un hombre con el síndrome transmite la variante a todas sus hijas (que serán portadoras) y a ninguno de sus hijos varones.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de GeneReviews (2024) y de la AACR para la vigilancia de tumores (Kalish 2024). El equipo tratante las adaptará a cada niño.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Al diagnóstico		
Ecocardiograma, electrocardiograma y radiografía de tórax	Al diagnóstico	Según hallazgos
Ecografía de riñones; revisión de genitales	Al diagnóstico	Según hallazgos
Evaluación de la vía aérea, la alimentación y el paladar; estudio del sueño si hay ronquidos o pausas	Al diagnóstico	Según indicación
Control de glicemia en el recién nacido	Al nacer	Según resultados
Evaluación del desarrollo y del lenguaje	Al diagnóstico	En cada control
Vigilancia de tumores		
Ecografía abdominal completa y alfafetoproteína en sangre (Wilms y hepatoblastoma)	Al diagnóstico	Cada 3 meses hasta los 3 años
Ecografía de riñones (y suprarrenales)	3 años	Cada 3 meses hasta los 7 años
Seguimiento		
Examen de ojos y audición	Infancia	Anual
Revisión de la columna (escoliosis)	Infancia	Al menos anual
Kinesiología, fonoaudiología, terapias y apoyo escolar; planificación de la transición desde los 12 años	Lo antes posible	Continuas

Las niñas y mujeres portadoras con manifestaciones del síndrome pueden considerar la misma vigilancia de tumores; en las portadoras sin manifestaciones no hay datos suficientes para recomendarla.

Si se detecta un tumor

Los tumores detectados en la vigilancia suelen ser pequeños y tienen mejores opciones de tratamiento. En el tumor de Wilms se prefiere una cirugía que conserve el riñón. El equipo de oncología infantil definirá el mejor tratamiento. Consulta antes del próximo control si notas un aumento del volumen del abdomen, una masa o decaimiento.



¿Qué significa para mi familia?



La madre puede estudiarse para saber si es portadora. Si lo es, sus hermanas y su madre también pueden estudiarse.



Hermanos varones pueden estudiarse si la madre es portadora; si tienen la variante, necesitan la misma vigilancia de tumores.



Las mujeres portadoras pueden conversar en asesoramiento genético opciones como el diagnóstico prenatal o preimplantacional.



Preguntas frecuentes

1

¿Por qué las mujeres de la familia no tienen el síndrome?

Porque tienen dos cromosomas X, y la copia sana del gen suele compensar. Pueden ser portadoras sin saberlo y transmitir la variante a sus hijos.

2

¿Por qué tantos exámenes en los primeros años?

Porque los tumores del síndrome aparecen sobre todo antes de los 3–4 años y crecen rápido. Las ecografías cada 3 meses permiten detectarlos cuando son pequeños. No tienen radiación ni dolor.

3

¿Mi hijo tendrá un desarrollo normal?

Varía. Algunos niños tienen un desarrollo normal y otros tienen dificultades del aprendizaje o del lenguaje, de leves a severas. Las terapias tempranas ayudan.

4

¿Cómo se maneja la lengua grande?

Depende de cuánto afecte la respiración, la alimentación y el habla. A veces bastan la fonoaudiología y apoyo para alimentarse; en otros casos se indica una cirugía de reducción.

5

¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias. En Chile, también puedes contactar a la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER, facebook.com/FECHER.CL) y a la Federación de Enfermedades Poco Frecuentes de Chile (FENPOF, fenpof.cl, contacto@fenpof.cl), que agrupan a organizaciones de pacientes y familias.

Recuerda: con vigilancia en los primeros años y el apoyo del equipo de salud, los niños con síndrome de **Simpson-Golabi-Behmel** pueden crecer sanos y desarrollar al máximo su potencial.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

Nisbet AF, Hathaway ER, Kalish JM. **Simpson-Golabi-Behmel** syndrome type 1. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle; 2006 (actualizado en 2024).

Kalish JM, et al. Update on surveillance for Wilms tumor and hepatoblastoma in Beckwith-Wiedemann syndrome and other predisposition syndromes. Clin Cancer Res. 2024;30(23):5260-5269.

Nisbet AF, Viswanathan A, George AM, et al. Phenotypic spectrum and tumor risk in **Simpson-Golabi-Behmel** syndrome: case series and comprehensive literature review. Am J Med Genet A. 2024;194(12):e63840.

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.