



Nombre del alumno – Carlos Alexis Espinosa Utrilla

Nombre del docente - Nájera Mijangos Hugo

Nombre del trabajo – Articulo (síndromes)

Nombre de la materia - Genética Humana

Grado – 3

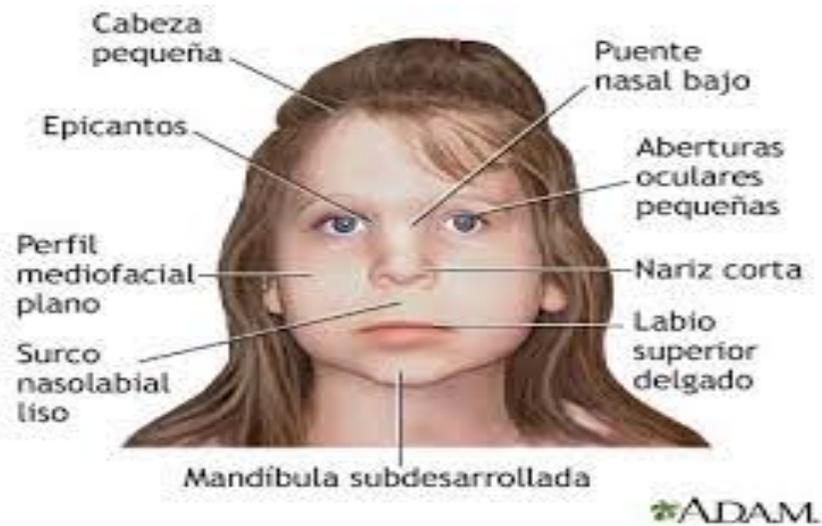
Grupo – A

Medicina Humana .

Comitán de Domínguez . Chiapas 11-12-20

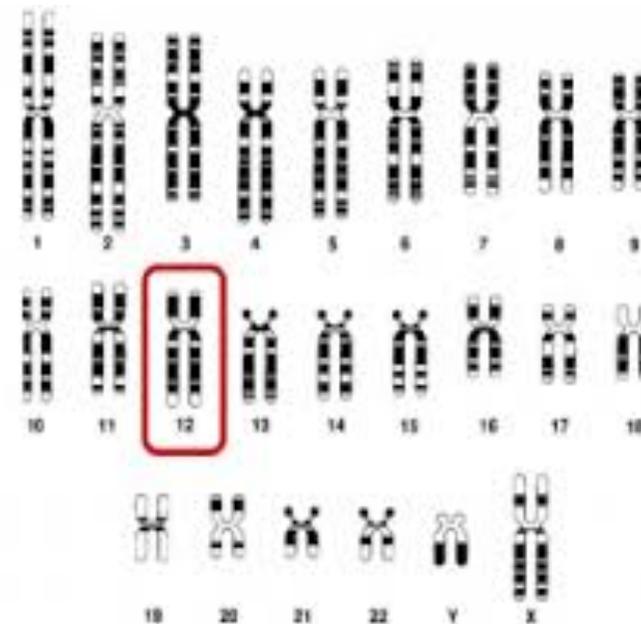
¿ Que es un síndrome ?

es un cuadro clínico o un conjunto de síntomas que presenta alguna enfermedad con cierto significado y que por sus propias características posee cierta identidad, es decir, un grupo significativo de síntomas y signos.



¿Por que se produce un síndrome?

En muchos casos, el origen se debe a que uno o ambos padres son portadores de una alteración genética que es susceptible de ser transmitida a los hijos. En otros muchos casos se desconocen las causas exactas por la que un síndrome genético se da en un individuo concreto sin haber antecedentes familiares.



¿Qué es el síndrome de Turner?

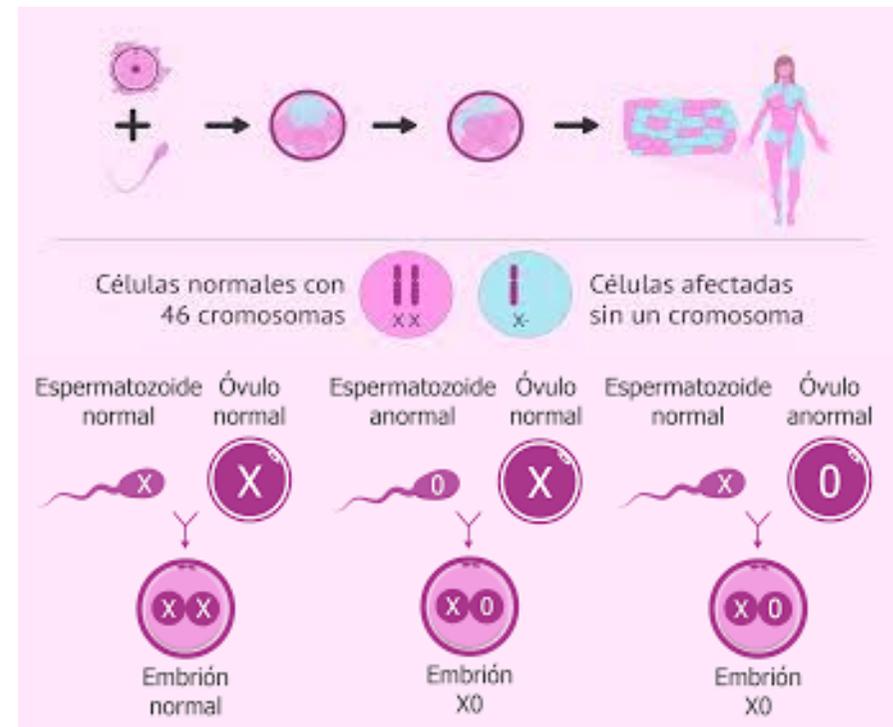
Afección genética que se presenta en mujeres con un cromosoma X (cromosoma sexual) ausente o anormal. El síndrome de Turner se caracteriza por una estatura más baja que el promedio, funcionamiento anormal de los ovarios y esterilidad.

¿Cuáles son las características del Síndrome de Turner?

El síndrome de Turner es un trastorno genético que afecta el desarrollo de las niñas. La causa es un cromosoma X ausente o incompleto. Las niñas que lo presentan son de baja estatura y sus ovarios no funcionan en forma adecuada.

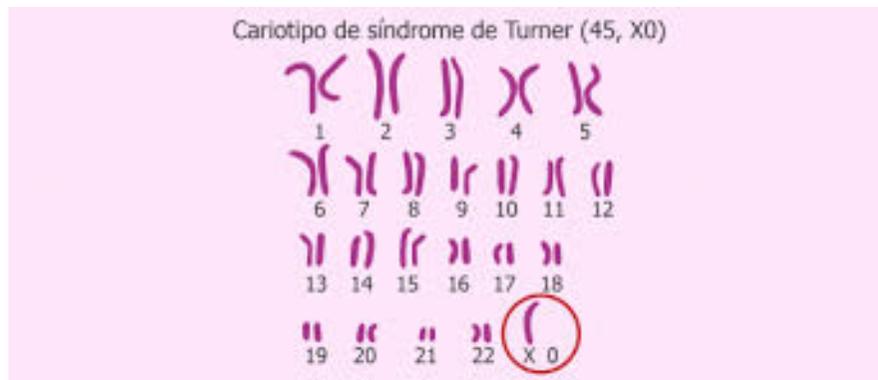
¿Cuál es la causa del síndrome de Turner?

El síndrome de Turner ocurre cuando una parte o todo el cromosoma X están ausentes en la mayoría o en todas las células del cuerpo de una niña. Una niña normalmente recibe un cromosoma X de cada progenitor. El error que hace que falte un cromosoma aparentemente ocurre durante la formación del óvulo o el espermatozoide.



¿Qué cromosomas afecta el Síndrome de Turner?

En el síndrome de Turner, a las células les falta todo o parte de un cromosoma X. Esta afección solo ocurre en las mujeres. Lo más común es que una mujer con síndrome de Turner tenga solo 1 cromosoma X.



¿Cómo es que se hereda el síndrome de Turner?

El síndrome de Turner no suele ser hereditario, pero es genético. Es causado por un error aleatorio en el esperma o el óvulo de uno de los progenitores que provoca la falta de un cromosoma X. Solo alrededor del 1% de los embarazos en los que el feto tiene síndrome de Turner resulta en un nacimiento con vida.

Dato curioso

La mayoría de las mujeres con síndrome de Turner son infértiles. Corren el riesgo de tener problemas de salud como hipertensión arterial, problemas renales, diabetes, cataratas, osteoporosis y problemas tiroideos.

¿Cuáles son los signos y los síntomas del síndrome de Turner?

-
- cuello alado” (pliegues de piel adicional que se extienden desde la parte superior de los hombros hasta ambos lados del cuello)
- línea de cabello baja en la parte posterior de la cabeza
- orejas bajas
- rasgos anómalos en los ojos, incluyendo los párpados caídos
- desarrollo óseo anormal, sobre todo en los huesos de las manos y de los codos
- falta de desarrollo de los senos a la edad esperada (generalmente sobre los trece años)
- ausencia de menstruación (amenorrea)
- una cantidad mayor a la habitual de lunares en la piel.

síndrome de turner

Síndrome de Turner



¿Cómo se diagnostica?

Las niñas con síndrome de Turner suelen recibir el diagnóstico en torno al nacimiento o bien cuando se supone que deberían atravesar la pubertad. Si una bebé presenta algunos de los signos del síndrome de Turner, lo más probable es que el médico le pida un análisis de sangre especial llamado cariotipo. Esta prueba cuenta la cantidad de cromosomas y permite identificar los que tienen una forma anormal o los que le falta alguna parte.

En algunos casos, la persona afectada no presenta ningún signo claro de este síndrome hasta que alcanza la edad en que debería atravesar la pubertad.

Si el cariotipo muestra que una chica tiene el síndrome de Turner, es posible que su médico pida pruebas complementarias relacionadas con los riñones, el corazón, la audición y otros problemas que se suelen asociar a este síndrome.

¿Cómo se trata?

Puesto que el síndrome de Turner es un trastorno cromosómico, no tiene cura. Pero hay varios tratamientos que pueden ayudar a los pacientes que poseen este síndrome como :

- **La hormona de crecimiento**, ya sea sola o añadida a otro tratamiento hormonal, puede mejorar el crecimiento y suele incrementar la estatura adulta final; a menudo, las niñas pueden alcanzar una estatura promedio si el tratamiento se inicia temprano.
-
- **El tratamiento hormonal sustitutivo a base de estrógenos** ayuda a las niñas a desarrollar los cambios corporales propios de la pubertad, que incluyen el desarrollo de los senos y la menstruación. Este tratamiento se suele iniciar cuando la niña tiene entre 12 y 13 años de edad.
-
- **La cirugía cardíaca** puede ser necesaria para corregir anomalías cardíacas específicas.
-
- **Las tecnologías reproductivas** pueden ayudar a que las mujeres con síndrome de Turner se queden embarazadas. En la fecundación *in vitro*, se utilizan óvulos procedentes de donantes para crear embriones que se introducen en el útero de la mujer con síndrome de Turner. Y, con la ayuda del tratamiento hormonal, la mujer puede llevar el embarazo a término.

El síndrome de Turner, ¿se puede prevenir?

El síndrome de Turner no se puede prevenir. Es un problema genético causado por un error aleatorio en el espermatozoides o el óvulo de uno de los progenitores que provoca la falta de un cromosoma X. No hay nada que el padre o la madre puedan hacer para evitar que el error ocurra. Sin embargo, existen muchas opciones de tratamiento.

¿Qué complicaciones pueden ocurrir con el síndrome de Turner?

Problemas auditivos

En las personas con síndrome de Turner, son comunes las malformaciones en los oídos y los problemas auditivos. Podrían necesitar audífonos durante la infancia o la adultez. Las niñas con síndrome de Turner tienden a tener infecciones en los oídos.

Corazón

Alrededor del 5% al 10% de las niñas con síndrome de Turner tiene una constricción en la aorta. Este es el vaso sanguíneo principal que transporta la sangre desde el corazón hacia el resto del cuerpo. La constricción puede corregirse mediante cirugía. Alrededor del 30% de las niñas con síndrome de Turner tiene una válvula anormal entre el corazón y la aorta. La válvula anormal no suele causar problemas, pero

puede conducir a una infección de la válvula o dañar la aorta. Los defectos cardíacos son la causa principal de la muerte prematura de personas con el síndrome de Turner.

Riñones

Alrededor del 33% de las personas con síndrome de Turner tiene anomalías en los riñones. Sin embargo, estas no suelen causar problemas. El único efecto que se informó fue un aumento del riesgo de infecciones del tracto urinario.

Diabetes

Las personas con síndrome de Turner tienen un riesgo alto de desarrollar diabetes tipo 2. Los investigadores no están seguros de por qué ocurre esto, pero dado que la diabetes puede causar muchas complicaciones médicas, las mujeres con síndrome de Turner deben hacerse chequeos de diabetes de manera periódica.

Osteoporosis

Muchas mujeres con síndrome de Turner tienen osteoporosis, una enfermedad que causa fracturas en los huesos. Las mujeres con síndrome de Turner tienen un riesgo más alto de sufrir osteoporosis porque sus cuerpos no producen suficiente estrógeno. El estrógeno es una hormona que ayuda a mantener la densidad de los huesos. Las

mujeres que reciben estrógeno pueden disminuir su riesgo de osteoporosis.

Enfermedades de la tiroides

Alrededor del 33% de las mujeres con síndrome de Turner tiene trastornos de tiroides. El más común es el hipotiroidismo, una baja función de la glándula tiroidea. Los síntomas incluyen menos energía, intolerancia al frío y piel seca. Esta enfermedad se trata fácilmente con medicamentos.



El síndrome de Klinefelter

El síndrome de Klinefelter es una afección genética que se produce cuando un niño nace con una copia adicional del cromosoma X. El síndrome de Klinefelter es una afección genética que afecta a los hombres y que a menudo no se diagnostica hasta la edad adulta.

El síndrome de Klinefelter puede afectar adversamente el crecimiento testicular y genera testículos más pequeños de lo normal, lo cual puede llevar a una menor producción de testosterona.

El síndrome también puede causar reducción de la masa muscular, reducción del vello corporal y facial, y agrandamiento del tejido mamario. Los efectos del síndrome de Klinefelter varían, y no todos tienen los mismos signos y síntomas.

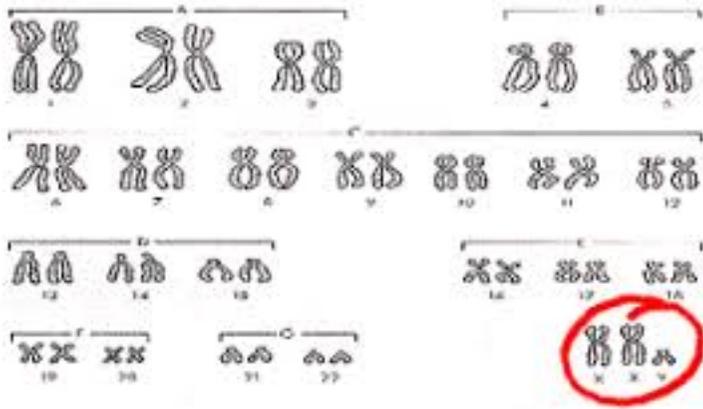
La mayoría de los hombres con el síndrome de Klinefelter producen poco o nada de espermatozoides, pero los procedimientos de reproducción asistida pueden hacer posible que algunos hombres con esta afección tengan hijos.

¿Qué es el Síndrome de Klinefelter y sus características?

El síndrome de Klinefelter a quienes lo padecen se les conoce como hombres XXY es una enfermedad congénita que afecta únicamente a los hombres y que se caracteriza por la presencia de un cromosoma X de más (o incluso dos y tres). Es la anomalía cromosómica más frecuente y está presente en uno de cada 500 varones

¿Qué causa el síndrome de Klinefelter?

El síndrome de Klinefelter ocurre como consecuencia de un error aleatorio que hace que un varón nazca con un cromosoma sexual adicional. No es una afección hereditaria. Los seres humanos tienen 46 cromosomas, entre ellos, dos cromosomas sexuales que determinan el sexo de la persona



Causas

La mayoría de las personas tiene 46 cromosomas. Los cromosomas contienen todos los genes y el ADN, los pilares fundamentales del cuerpo. Los 2 cromosomas sexuales (X y Y) determinan si usted se convertirá en niño o en niña. Las mujeres normalmente tienen 2 cromosomas X. Los hombres normalmente tienen 1 cromosoma X y 1 cromosoma Y.

El síndrome de Klinefelter se presenta cuando un niño varón nace con al menos 1 cromosoma X extra. Esto se escribe como XXY.

El síndrome de Klinefelter se presenta en aproximadamente 1 de cada 500 a 1,000 bebés varones. Las mujeres que resultan embarazadas después de los 35 años tienen una probabilidad

ligeramente mayor de tener un niño con este síndrome que las mujeres más jóvenes

Síntomas

Los signos y síntomas del síndrome de Klinefelter varían ampliamente entre los hombres que padecen el trastorno. Muchos niños con el síndrome de Klinefelter muestran pocos signos, o solo signos leves. La afección puede permanecer sin diagnosticar hasta la edad adulta o puede que nunca se diagnostique. Para otros, la afección tiene un efecto notable sobre el crecimiento o la apariencia.

Los signos y síntomas del síndrome de Klinefelter también varían según la edad.

Bebés

Algunos de los signos y síntomas son los siguientes:

- Músculos débiles
- Desarrollo motor lento; toma más tiempo que el promedio para sentarse, gatear y caminar
- Retraso en el habla

- Problemas al nacer, como testículos que no han descendido al escroto

Niños y adolescentes

Algunos de los signos y síntomas son los siguientes:

- Estatura superior a la media
- Piernas más largas, torso más corto y caderas más anchas en comparación con otros niños
- Pubertad ausente, retrasada o incompleta
- Después de la pubertad, menos masa muscular y menos vello facial y corporal en comparación con otros adolescentes
- Testículos pequeños y firmes
- Pene pequeño
- Tejido mamario agrandado (ginecomastia)
- Huesos débiles
- Bajos niveles de energía
- Tendencia a ser tímido y sensible

- Dificultad para expresar pensamientos y sentimientos o socializar
- Problemas con la lectura, la escritura, la ortografía o las matemáticas

Hombres

Algunos de los signos y síntomas son los siguientes:

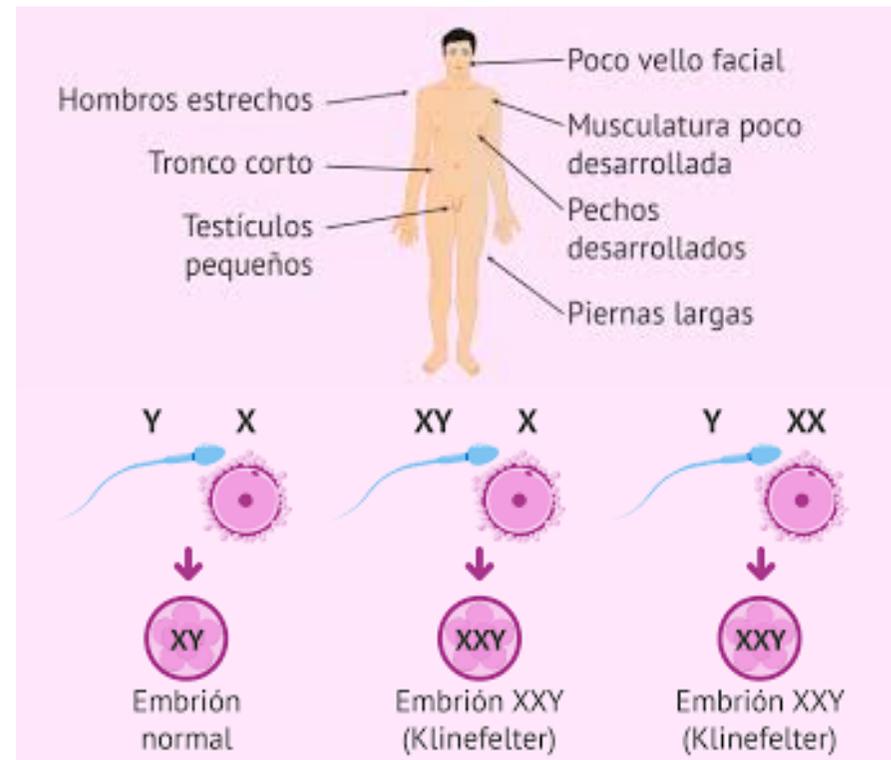
- Conteo bajo de espermatozoides o ausencia de espermatozoides
- Testículos y pene de pequeño tamaño
- Deseo sexual bajo
- Altura superior a la media
- Huesos débiles
- Disminución del vello facial y corporal
- Menor musculatura en comparación con otros hombres
- Tejido mamario agrandado
- Aumento de la grasa en el vientre

TRATAMIENTO

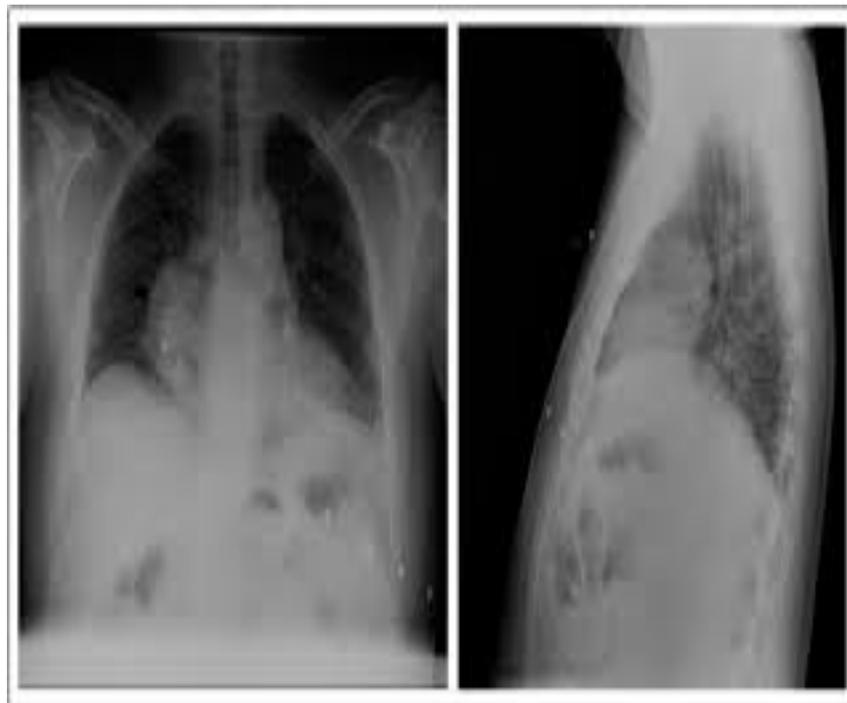
Sin tratamiento estos niños tienen un mayor riesgo de presentar problemas en el desarrollo. Sin embargo con una intervención precoz facilitándoles un ambiente positivo en casa y en la escuela, con soporte cognitivo y psicológico, métodos de estudio adaptados, y seguimiento médico que incluya el tratamiento hormonal, estos varones pueden desarrollarse de forma normal. El tratamiento sustitutivo con testosterona debe empezarse cuando se inicia la pubertad, alrededor de los 12 años. Éste promoverá el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios masculinos, el crecimiento testicular (pero no la función) y el aumento de la masa muscular siendo el resultado una apariencia más masculina. Ello conlleva un aumento de la autoestima, y mayor energía y concentración. El tratamiento debe ser monitorizado por un especialista para individualizar la dosis en cada caso, y también vigilar la aparición de posibles efectos secundarios como hipercolesterolemia y poliglobulia.

La esterilidad no se beneficia de ningún tratamiento pero se ha descrito algún caso de varón 47,XXY que ha podido tener descendencia .

síndrome de klinefelter



síndrome de Klinefelter Pacientes



¿Que es el síndrome de Huntington ?

Afección heredada en la que las neuronas se degeneran con el transcurso del tiempo.

Generalmente, comienza a los treinta o cuarenta años de edad.

Por lo general, la enfermedad de Huntington provoca la aparición progresiva de síntomas psiquiátricos y síntomas relacionados con el movimiento y el pensamiento (cognitivos).

No existe una cura, pero los fármacos, la fisioterapia y la terapia conversacional pueden controlar los síntomas.

¿Por qué se produce la enfermedad de Huntington?

La enfermedad de Huntington se produce por una degeneración de células nerviosas llamadas neuronas, genéticamente programada en ciertas áreas del cerebro. Esta degeneración causa movimientos incontrolados, pérdida de facultades intelectuales y perturbación emocional

¿Qué parte del cerebro afecta la enfermedad de Huntington?

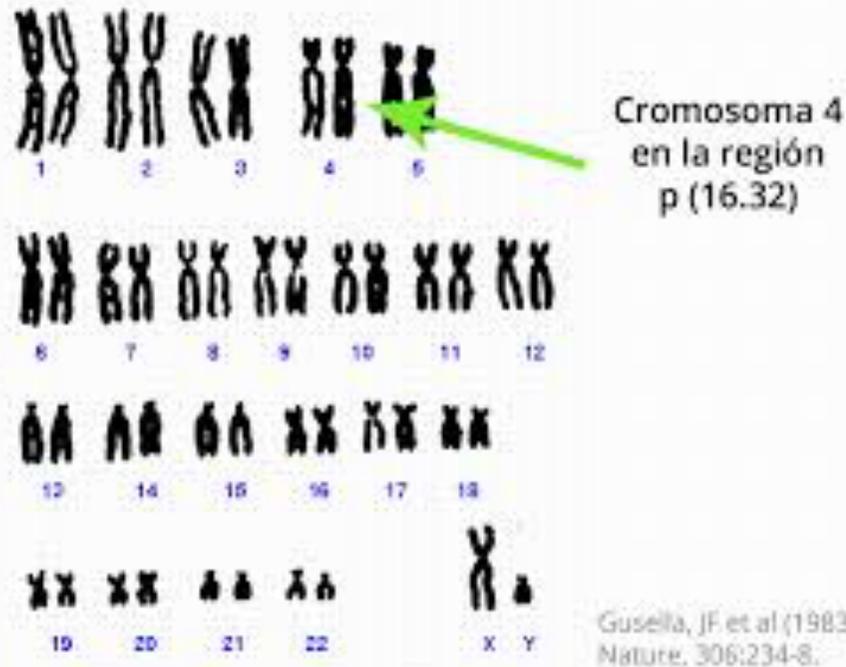
Patogénesis de la enfermedad

En el ganglio basal, la enfermedad de Huntington ataca específicamente a las neuronas del cuerpo estriado, especialmente a las del núcleo caudado y del globo pálido. También está afectada la corteza cerebral, que controla el pensamiento, la percepción y la memoria



síndrome de huntington cromosoma afectado

La enfermedad de Huntington es causada por un defecto genético en el gen HTT localizado en el cromosoma 4. El gen HTT tiene las instrucciones para producir una proteína llamada huntingtina. No se sabe la función exacta de esta proteína, pero parece ser importante para las células nerviosas (neuronas) del cerebro.



Causas

La EH es causada por un defecto genético en el cromosoma 4. El defecto hace que una parte del ADN ocurra muchas más veces de las debidas. El defecto se llama repetición CAG. Normalmente, esta sección del ADN se repite de 10 a 28 veces. Pero en personas con la EH, se repite de 36 a 120 veces.

A medida que el gen se transmite de padres a hijos, el número de repeticiones tiende a ser más grande. Cuanto mayor sea el número de repeticiones, mayor será la posibilidad de que una persona presente síntomas a una edad más temprana. Por lo tanto, como la enfermedad se transmite de padres a hijos, los síntomas se desarrollan a edades cada vez más tempranas.

Hay dos formas de la EH:

- La más común es la de aparición en la edad adulta. Las personas con esta forma de la enfermedad generalmente presentan síntomas a mediados de la tercera y cuarta década de sus vidas.
- Una forma de la enfermedad de aparición temprana representa un pequeño número de personas y se inicia en la niñez o en la adolescencia.

Si uno de sus padres tiene la EH, usted tiene un 50% de probabilidad de recibir el gen. Si usted recibe el gen de sus padres, también puede transmitir el gen a sus hijos, quienes también tendrán un 50% de probabilidades de heredar el gen. Si usted no recibe el gen de sus padres, no es posible que usted pueda pasar el gen a sus hijos

Diagnóstico

Un diagnóstico preliminar de la enfermedad de Huntington se basa principalmente en tus respuestas a las preguntas, un examen físico general, una revisión de tus antecedentes médicos familiares, y exámenes neurológicos y psiquiátricos.

Examen neurológico

El neurólogo te hará preguntas y te hará pruebas relativamente simples:

- Síntomas motores, como los reflejos, la fuerza muscular y el equilibrio
- Síntomas sensoriales, incluido el sentido del tacto, la visión y la audición
- Síntomas psiquiátricos, como el estado de ánimo y mental

Clínica

La enfermedad de Huntington se caracteriza por la presencia de alteraciones motoras, cognitivas y psiquiátricas de curso progresivo en sujetos con antecedentes familiares compatibles con una transmisión autosómica dominante. La variabilidad de la edad de inicio viene determinada en 60% por el número de tripletes CAG, mientras que el resto es atribuible a otros factores genéticos y ambientales . De esta forma, los sujetos con mayor número de repeticiones presentan una edad de inicio más precoz, existiendo desde formas juveniles e incluso infantiles hasta formas de presentación en la senectud. Además, el número de tripletes condiciona la variabilidad fenotípica del cuadro.

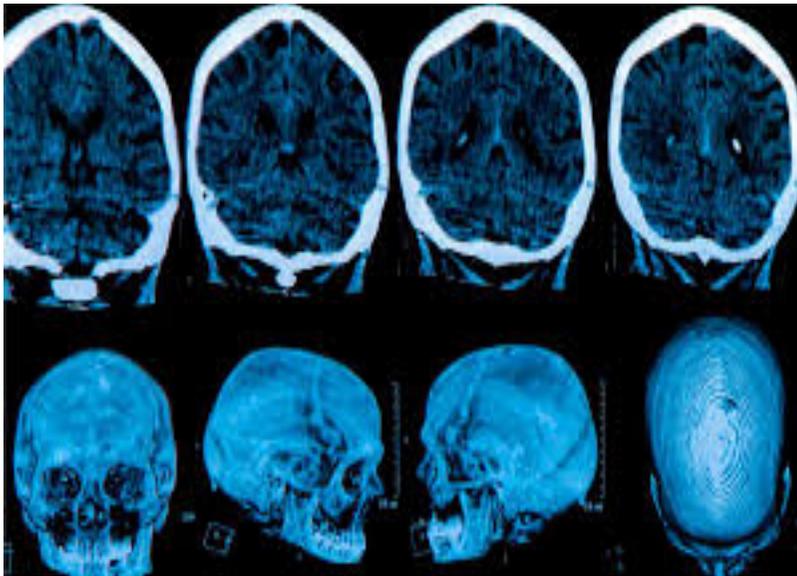
Algunos trabajos han sugerido la existencia de tres grupos evolutivos distintos en función del deterioro neuropsicológico:

1. Signos de deterioro subcortical: disartria, bradipsiquia, bradicinesia y pseudoalteración de la memoria. Estas alteraciones responden a alteraciones de los ganglios basales propias de los primeros estados de la enfermedad.
2. Signos de deterioro subcortical más signos de disfunción frontal: alteraciones del cálculo mental y escrito, adinamia

verbal, cierto grado de agrafía, alteraciones de la secuenciación motora y de la capacidad de inhibición.

3. Signos afaso-apraxo-agnósicos y una mayor afectación de las funciones motoras y premotoras, que podría reflejar una generalización de la degeneración que afectaría al córtex cerebral, propia de las fases avanzadas de la enfermedad.

síndrome de huntington



Fuentes

síndrome de Turner

Román, R., Vallejos, M. E., Muñoz, M., Schneider, R., Youlton, R., Henriquez, C., & Cassorla, F. (2002). Síndrome de Turner: Crecimiento y descripción clínica en 83 niñas chilenas. *Revista médica de Chile*, 130(9), 977-984

Bonis, A. B., Casado, I. G., & Bouthelier, R. G. (2011). Síndrome de turner. *Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz, Madrid*, 1, 218-27.

Síndrome de Klinefelter

Pacenza, C. N., Pasqualini, T., Gottlieb, S. E., Knoblovits, P., Costanzo Caso, P. A., Stewart Usher, J., ... & Aszpis, S. M. (2010). Síndrome de Klinefelter en las distintas edades: experiencia multicéntrica.

Barrios, M. C., Hung, S., Silvestre, R., Ramírez, M., & Zerpa, Y. (2017). TRANSEXUALIDAD Y SÍNDROME DE KLINEFELTER.¿ CARIOTIPO, IMPRESCINDIBLE EN EL PROTOCOLO DE REASIGNACIÓN DE SEXO? A PROPÓSITO DE UN CASO. *Revista Venezolana de Endocrinología y Metabolismo*, 15(1), 60-64.

Síndrome de Huntington

Chemale, F. A., Bassols, G. F., Ferreira, M. T., da Rocha, R. S., & Antonello, J. (2000). Doença de Huntington. *Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas, Porto Alegre*.

Peña, M., Pérez, E., & Picart, P. (2004). Enfermedad de Huntington: aspectos genéticos. *Medwave*, 4(10).

