



# Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana



**Materia:**

Genética Humana

**Trabajo:**

Artículo del Sx Turner, Sx de Klinefelter y Sx Huntington

**Docente:**

Químico. Nájera Mijangos Hugo

**Alumnos:**

- ★ Espinosa Alfonso Margarita Del Carmen
- ★ Espinosa Ultrilla Alexis
- ★ Solís Pineda Irvin Uriel

**Semestre y grupo:**

3º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 11 de Diciembre del 2020

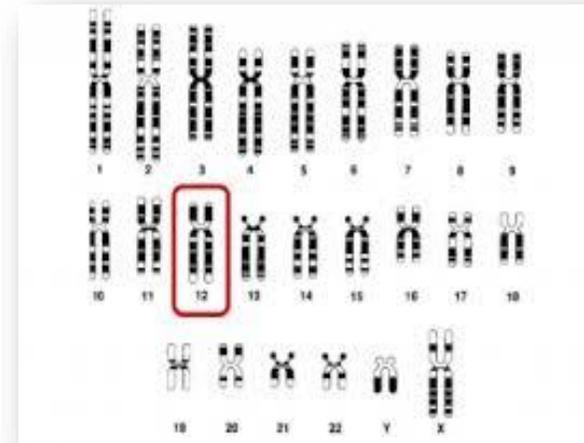
## ¿Qué es un síndrome?

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 qué 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.

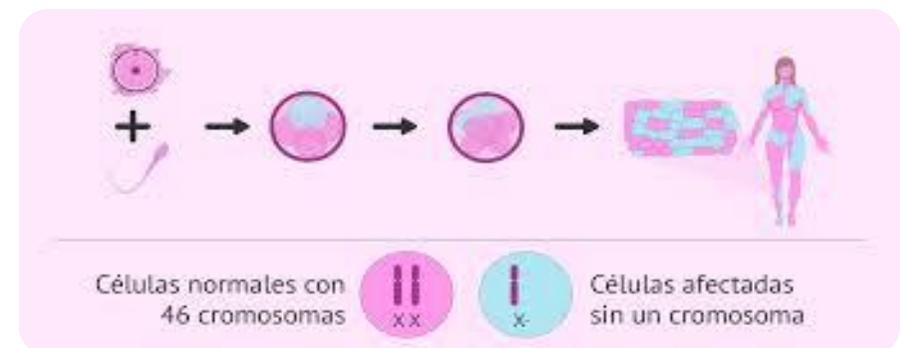


## ¿Qué es el síndrome de Turner?

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.

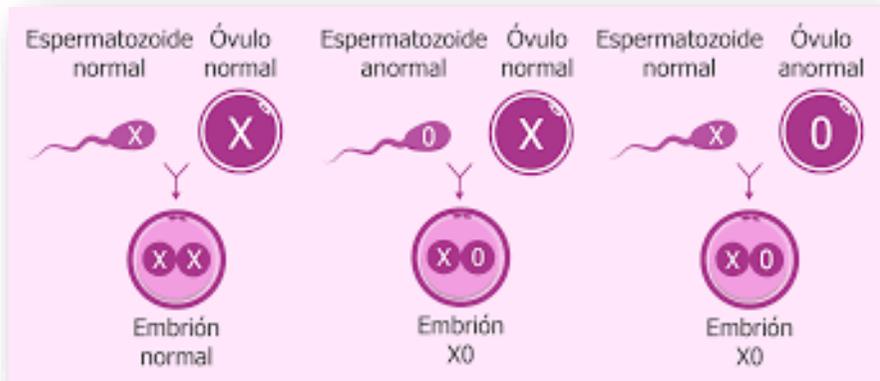
## ¿Cuál es la causa del síndrome de Turner?

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.



## ¿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.



## ¿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 espermatozoides 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.

## ¿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 de dicho síndrome 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 bien 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.

## Tratamiento

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.

## ¿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, debido que 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

Es una afección genética que se produce cuando un niño nace con una copia adicional del cromosoma X, también es una afección genética que afecta a los hombres y que a menudo no se diagnostica hasta la edad adulta. Puede llegar a 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 logra 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 esperma, pero los procedimientos de reproducción asistida pueden hacer posible que algunos hombres con esta afección tengan hijos.

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

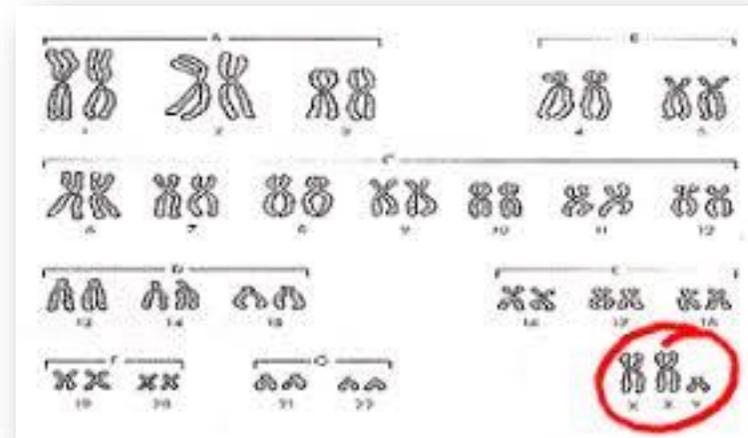
## Causas

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 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.

## Bebes

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

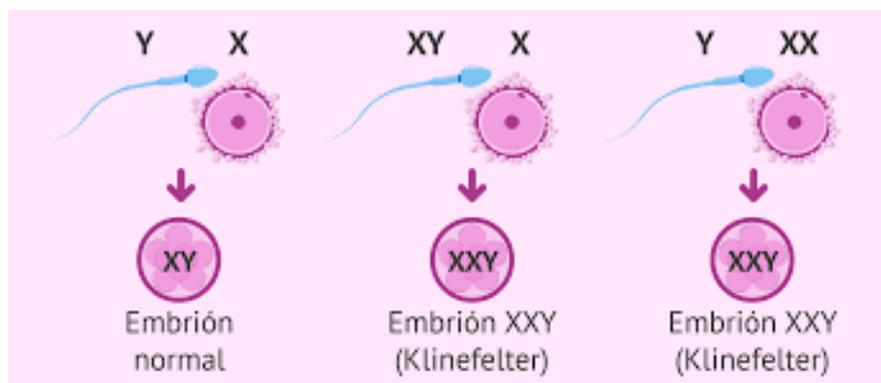
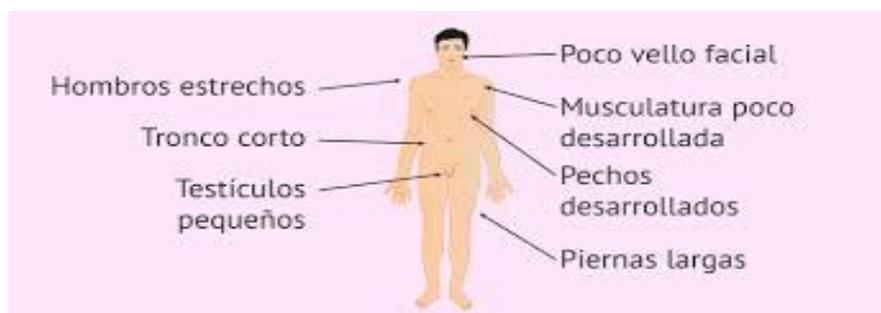
## TRATAMIENTO

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. Esto 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



### ¿Qué 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. 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 Huntington. No se sabe la función exacta de esta proteína, pero parece ser importante para las células nerviosas (neuronas) del cerebro.

### Causas

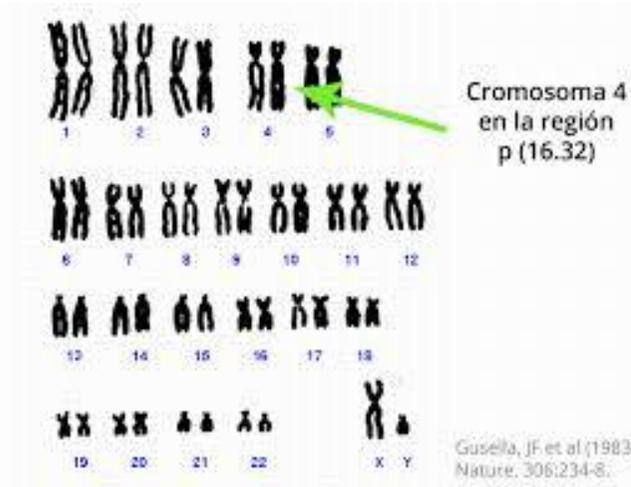
La EH es causada por un defecto genético en el cromosoma 4. El defecto hace que una parte del ADN ocurra muchas más veces de las debidas. El defecto se llama repetición CAG. Normalmente,

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.



## Diagnostico

Un diagnostico 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

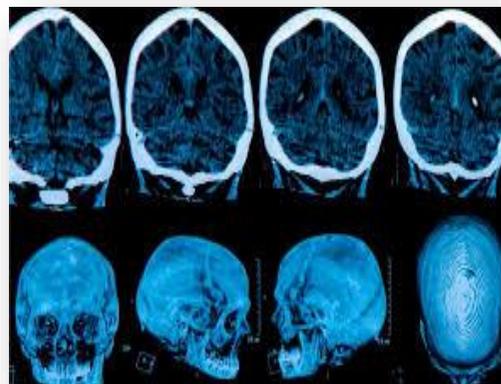
## Clínica

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 agrafia, 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 premotora, que podría reflejar una generalización de la degeneración que afectaría al córtex cerebral, propia de las fases avanzadas de la enfermedad.

## Ex de Huntington



## Conclusión

Existe diferentes tipos de síndromes provocados por una alteración en la hormona por los progenitores que suelen afectar a la genética de forma drásticas y visiblemente.

Al hablar de distintos tipos de síndrome por consiguiente se desarrollan distintos signos y síntomas, por otro lado, se puede ver así que los problemas en cuestión de síndromes hormonales pueden ser o no ser hereditarios, pero si consta de parte de la genética de parte de espermatozoides o bien puede ser de parte del ovario que al desarrollarse provocan malformaciones.

Por otra parte, los síndromes pueden no tener cura debido a la forma en que son desarrollados, estos síntomas afectan de forma directa en los cromosomas y en la genética durante el desarrolla, se hace mención que las afectaciones podrían ser físicas o mentales.

Hablando de complicación estos síndromes en general podrían ser auditivos, cardiacos, problemas renales, complicación con glucosa como también problemas en los huesos donde estos suelen tener complicación de descalificación.

Cualquiera de los síndromes puede afectar desde niños hasta personas adultas, los probables tratamientos son escasos y en ciertos casos puede que no allá algún tratamiento.

Por lo tanto, los síndromes dañan de forma notable a una persona y esto puede ser complicado si no es diagnosticado de forma rápida.

## Bibliografía

### Síndrome de Huntington

- Chámale, F. A., Vasos, G. F., Ferreira, M. T., da Rocha, R. S., & Antonelli, J. (2000). Docena 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).

### 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.