



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

Materia:

GENÉTICA HUMANA

Trabajo:

Artículo

3°B

Presenta:

Guadalupe Elizabeth González González

Juan Pablo Sánchez Abarca

Vanessa Estefanía Vázquez Calvo

Docente:

Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos

Lugar y fecha:

Comitán de Domínguez, Chiapas a 11/12/2020

SÍNDROME DE TURNER, SÍNDROME DE KLINEFELTER Y SÍNDROME DE HUNTINGTON

Guadalupe Elizabeth González González, Juan Pablo Sánchez Abarca, Vanessa Estefanía Vázquez Calvo

RESUMEN

El síndrome de Turner es un trastorno genético que afecta el desarrollo de las niñas. La causa es un cromosoma X faltante o incompleto. Presenta una incidencia de 1/2 000 a 1/3 000 niñas recién nacidas vivas. No existe una cura como tal para este síndrome, pero este incluye terapias como la inclusión y tratamientos relacionadas con la Hormona de crecimiento y la terapia del reemplazo estrogénico (ERT).

El Síndrome de Klinefelter (SK) es una forma de hipogonadismo masculino debido a esclerohialinosis testicular con atrofia y azoospermia, ginecomastia, y tasa elevada de gonadotropinas. Este síndrome se presenta con una incidencia de 1 en 1000 en los recién nacidos vivos varones. El SK ocurre sólo en varones y se debe a la presencia de un cromosoma X extra. Un 75% de estos individuos tienen un cariotipo 47, XXY. Aproximadamente un 20% son mosaicos cromosómicos, siendo el más frecuente el 46,XY/47,XXY. Sin tratamiento estos niños tienen un mayor riesgo de presentar problemas en el desarrollo.

La enfermedad de Huntington también conocido como corea de Huntington y muchas veces como baile de San Vito", es un trastorno neurodegenerativo hereditario del sistema nervioso central que afecta predominantemente a los ganglios basales. Se transmite de modo

autosómico dominante. La incidencia es de 5 a 10 pacientes caucásicos de 100.000, presentan la enfermedad. Tiene tres procesos en su desarrollo: inicial, intermedia y tardía, también tiene tres facetas de movimiento, cognitivo y emocional.

Palabras clave: Klinefelter; Turner; Huntington; Autosómico

ABSTRACT

Turner syndrome is a genetic disorder that affects the development of girls. The cause is a missing or incomplete X chromosome. The girls they present are small and their ovaries do not function properly, they have an incidence of 1/2000 to 1/3000 newborn girls alive. There is no cure as such for this syndrome, but it does include therapies such as growth hormone inclusion and related treatments and estrogen replacement therapy (ERT) that can help initiate secondary sexual development that normally begins at puberty.

Klinefelter's Syndrome (KS) is a form of male hypogonadism due to testicular sclerohyalinosis with atrophy and azoospermia, gynecomastia, and an elevated gonadotropin rate. This syndrome occurs with an incidence of 1 in 1000 in male live births. KS occurs only in males and is due to the presence of an extra X chromosome. 75% of these individuals have a 47, XXY karyotype. Approximately 20% are chromosomal

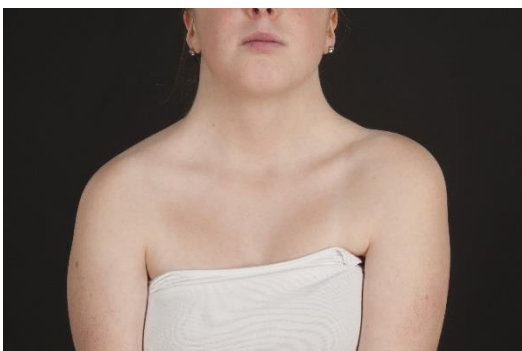
mosaics, the most common being 46, XY / 47, XXY. Without treatment, these children are at increased risk for developmental problems.

Huntington's disease, also known as Huntington's chorea and often called San Vito's dance, is a hereditary neurodegenerative disorder of the central nervous system that predominantly affects the basal ganglia. It is transmitted in an autosomal dominant manner. The incidence is 5 to 10 Caucasian patients out of 100,000, present with the disease. It has three processes in its development: initial, intermediate and late, it also has three facets of movement, cognitive and emotional.

Keywords: Klinefelter; Turner; Huntington; Autosomal

SINDROME DE TURNER

El síndrome de Turner es un trastorno genético que afecta el desarrollo de las niñas. La causa es un cromosoma X faltante o incompleto. Las niñas que lo presentan son pequeñas y sus ovarios no funcionan correctamente.

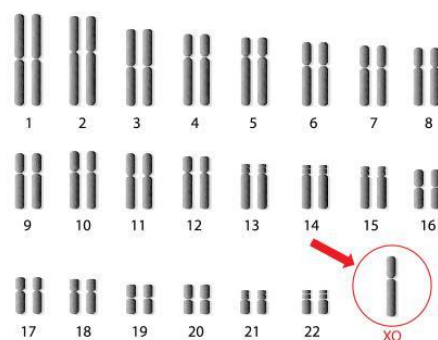


Etiología

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 esperma.

A veces, las niñas con síndrome de Turner tienen algunas células a las que les falta un cromosoma X (45,X) y algunas que son normales. Esto es porque no todas las células del cuerpo son exactamente iguales y, por lo tanto, algunas células pueden tener el cromosoma y otras no. A este trastorno se le llama mosaicismo. Si el segundo cromosoma sexual está ausente en la



mayoría de las células de la niña, es probable que tenga síntomas del síndrome de Turner.

Incidencia

El síndrome de Turner se presenta con una incidencia de 1/2 000 a 1/3 000 niñas recién nacidas vivas y se debe a la ausencia o anomalía de un cromosoma X, dando como consecuencia: talla baja, disgenesia gonadal y estigmas físicos. En 50% de los casos hay ausencia de todo un cromosoma X, observándose un complemento cromosómico 45, X, mientras que el otro 50% presenta múltiples anomalías cromosómicas como: mosaicismos, deleciones parciales o translocaciones.¹¹ Dentro de los mosaicismos más comunes se encuentran 45, X /46, XX; 45, X/46, XX iq; y 45, X/46, XY.

Epidemiología

Se ha estimado una prevalencia de 1 de cada 5.000 nacimientos vivos (1 de cada 2.500 nacimientos de niñas).

Sintomatología

Antes de nacimiento	Nacimiento/Niñez	Adolescencia/Adultez
Anomalías cardíacas	Cuello ancho	Retraso de crecimiento
Edema	Orejas de implantación baja	Crecimiento nulo
Riñones malformados	Defectos cardíacos	Sin desarrollo sexual
	Retraso de crecimiento	Ciclos menstruales precoces
	Extremidades cortas	Sin cambios sexuales
	Inflamación en extremidades	
	Estatura baja	

Diagnóstico

Durante la gestación, las formas típicas con malformaciones pueden diagnosticarse mediante ecografía, mientras que las formas leves no asociadas a malformaciones se descubren fortuitamente en una amniocentesis realizada para otra indicación. El asesoramiento prenatal tras el diagnóstico de las formas leves es particularmente problemático.

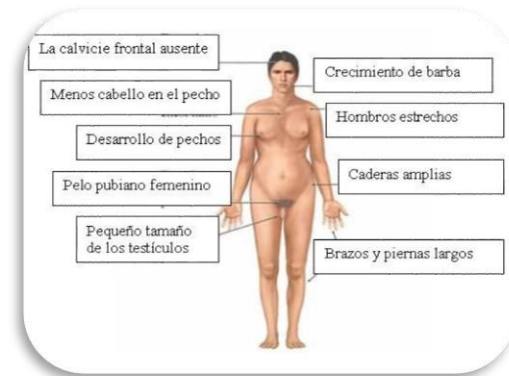
Tratamiento

No existe una cura como tal para este síndrome, pero este incluye terapias como la inclusión y tratamientos relacionados con la Hormona de crecimiento y la terapia del reemplazo estrogénico (ERT) que puede ayudar a iniciar el desarrollo sexual secundario que normalmente comienza en la pubertad. Esto incluye el desarrollo de las mamas y de caderas más anchas. Los proveedores de cuidado de la salud pueden recetar una combinación de estrógeno y progesterona a las niñas que no han comenzado a menstruar a los 15 años.

Debido a que el síndrome de Turner puede provocar varios problemas de desarrollo y complicaciones médicas, es posible que participen varios

especialistas para realizar los análisis para detección de trastornos específicos, establecer el diagnóstico, recomendar tratamientos y brindar atención médica.

El síndrome de Klinefelter (SK) es una forma de hipogonadismo masculino debido a esclerohialinosis testicular con atrofia y azoospermia, ginecomastia, y tasa elevada de gonadotropinas. Esto es debido a una anomalía de los



cromosomas sexuales. El SK ocurre sólo en varones y se debe a la presencia de un cromosoma X extra. Un 75% de estos individuos tienen un cariotipo 47, XXY. Aproximadamente un 20% son mosaicos cromosómicos, siendo el más frecuente el 46,XY/47,XXY. También existen variantes incluyendo 48, XXYY, 48, XXXY, y 49, XXXXY en un 5% de caso.

Aproximadamente la mitad de las ocasiones se debe a errores en la meiosis I paterna, y el resto a errores en la meiosis I ó II materna. La etiología es genética, los afectados tienen un cromosoma X extra que proviene de cualquiera de los padres. Sin embargo, por su escasa expresión fenotípica, la mayoría no son diagnosticados (75%) o lo son tarde. Solamente el 10% se diagnostican antes de la pubertad. Las manifestaciones clínicas más

frecuentes son: talla alta, sobrepeso, predominio del segmento inferior, alteraciones neuropsicológicas, microgenitosomia y ginecomastia. Los análisis hormonales y la función endocrinológica son normales hasta mediada la pubertad, cuando aparecen los signos de hipogonadismo primario.

El síndrome de Klinefelter (47,XXY) (SK), está caracterizado por tener un cariotipo con más de un cromosoma X, y es la causa más frecuente de fallo testicular primario. La mayoría de los pacientes tienen un cromosoma X extra (80%), 47XXY, mientras que en el resto de los casos se pueden presentar mosaicos u otros cariotipos. El cariotipo 47XXY se identifica en el 11% de los hombres azoospermicos y en el 3% de los infértiles, y es la causa más frecuente de infertilidad masculina.

Historia natural: La degeneración de las células germinales testiculares se inicia en fases tardías de la vida fetal, progresa durante la infancia y de forma más rápida a mediados de la pubertad. En testículos adultos, se observa una extensa fibrosis e hialinización de los túbulos seminíferos e hiperplasia del intersticio. La media del volumen testicular del adulto con SK es de 3 ml.

Genética: El fenotipo es la consecuencia de la presencia de genes "extra" no inactivados procedentes del cromosoma X supernumerario 3, que proporciona un exceso de dosis del gen SHOX (talla alta, péptido cerebral natriurético y FCFR3). La repetición en serie de tripletes CAG en el receptor de andrógenos parece relacionarse con algunos rasgos fenotípicos, además del exceso del gen SHOX en la talla alta, elevación del hematocrito y otros. Más del 10 % de los genes localizados en el cromosoma X se expresan en el

testículo y por ello están implicados en el fenotipo del SK.

El cromosoma supernumerario en el SK corresponde en un porcentaje similar al padre o a la madre y no se considera que influya en el fenotipo de los pacientes. Sin embargo, algunos cambios en el receptor de andrógenos (concretamente repeticiones CAG en el exón 1) pueden relacionarse con el volumen testicular o el tamaño del pene.

Clínica: Al nacer los niños muestran un fenotipo normal y su diagnóstico no es posible, salvo por una anomalía genital (ambigüedad, criptorquidia, micropene), por otra parte, muy poco frecuente. El diagnóstico, durante la infancia proviene frecuentemente de neurólogos y sobre todo de psicólogos por los problemas ya mencionados que presentan. En la niñez podemos ver un fenotipo con talla alta, discretamente desproporcionada (con aumento del segmento inferior) y aumento discreto de grasa abdominal. El diagnóstico en este momento sigue siendo difícil, ya que la edad de inicio de la pubertad es normal. Sólo a mediados de la pubertad se puede observar el cuadro clínico característico que incluye: testes pequeños, hipogonadismo hipergonadotrófico, ginecomastia, dificultades del aprendizaje e infertilidad. Sin embargo, en la mayoría de los casos los pacientes son asintomáticos, o muestran escasos signos típicos.

La relación entre los dedos segundos y cuarto de la mano se correlaciona con la testosterona prenatal. Una razón elevada se asocia con un menor nivel de testosterona y con una reducida sensibilidad a la misma. En el estudio presentado la relación entre los dedos segundo y cuarto en pacientes con SK fue similar a la encontrada en mujeres.

Es muy importante la detección precoz del SK con el objetivo de ofrecer una intervención terapéutica a una edad y estado de desarrollo apropiados y tratar de prevenir algunas de las complicaciones asociadas con el fenotipo, por ejemplo, el hipogonadismo, la osteopenia/osteoporosis, síndrome metabólico y minimizar la disfunción neurológica y psicosocial.

Antropometría y composición corporal:

En general estos pacientes tienden a tener una talla más elevada que la media a expensas del segmento inferior (aunque una talla baja no lo excluye). En los últimos años ha crecido la evidencia sobre la influencia del homeobox-containing gene (SHOX) en la regulación del crecimiento y la etiología de la talla baja. Son más altos aquellos que iniciaron el tratamiento con testosterona más tarde. Aunque el índice de masa muscular sea normal, los pacientes tienen un exceso de grasa abdominal, ya presente antes de la pubertad. Esta composición corporal es dependiente de la escasa producción de testosterona y se corrige parcialmente con su administración.

Mineralización ósea: Los pacientes con SK tienen una disminución de la DMO, en relación con varios factores, fundamentalmente el hipogonadismo y la baja actividad física. El riesgo de osteopenia no se observa hasta después de la pubertad. Se ha observado que los hombres con mutaciones en el gen RXFP2 (que codifica el receptor de INSL3) tienen menor masa ósea. Por este motivo se ha hipotetizado que la osteopenia en el SK puede estar en relación con niveles bajos de INSL3.

Afectación de otros órganos: Los pacientes con SK tienen una discreta

disminución de la esperanza de vida, unos dos o tres años menos que la media de hombres. Es posible que además de los problemas derivados del síndrome metabólico, pueda afectar un bajo nivel socioeconómico. El perfil característico de los adultos con SK es un individuo con bajo nivel educacional y de instrucción, bajos ingresos, sin ocupación laboral, menor proporción de parejas y pocos hijos.

Las dos cohortes más importantes en número de pacientes (inglesa y danesa) se centran en la incidencia de cáncer y mortalidad. La esperanza de vida se reduce a causa de trastornos como diabetes, enfermedad pulmonar, cerebro vascular, insuficiencia vascular intestinal. En la cohorte inglesa se observa una mayor incidencia de cáncer de mama, linfoma no Hodgkin y pulmón.

Estos pacientes tienen mayor riesgo de presentar:

1. Alteración del homeostasis de la glucosa y ejercicio físico. Existe una asociación con la diabetes tipo 2 con alta incidencia de síndrome metabólico y resistencia a la insulina. Recientemente en un estudio realizado en 89 niños prepuberales con SK, el 37% tuvo un aumento de LDL-Colesterol, el 24% resistencia a la insulina y un 7% cumplieron los criterios de síndrome metabólico.
2. Cáncer de mama: La etiología no es clara, aunque se hipotetiza sobre una ginecomastia previa, leve aumento de la relación estrógenos/testosterona, obesidad e inactividad física puedan contribuir a esta patología.

3. Enfermedades autoinmunes: Especialmente el lupus eritematoso diseminado se ha observado que es 14 veces más frecuente que en varones sin SK.

Afectación endocrina

Los hombres con SK son considerados infértiles, pero estudios recientes con alta tecnología permiten obtener esperma (TESE) y tras inyecciones intracitoplasmáticas (ISCI), conseguir la paternidad. Los resultados más recientes muestran un porcentaje de recuperación de esperma de un 66% (euploide en la gran mayoría), y en el 45% de estos casos pueden llegar a fecundar un óvulo. Los resultados mejoran cuando la testosterona plasmática aumenta tras administrar HCG.

Durante la infancia los niños con SK se caracterizan por concentraciones normales de testosterona, FSH, LH, hormona antimülleriana (AMH), Inhibina B (que refleja la función de las células de Sertoli) e INSL3 B (péptido secretado por las células de Leydig dependiente de LH, relacionado con el descenso testicular).

Una vez que comienza la pubertad, hay un aumento normal en las concentraciones de testosterona, INSL3 e inhibina B. Sin embargo, alrededor de mediada la pubertad las concentraciones de testosterona e INSL3 disminuyen y se mantienen en el rango bajo-medio durante toda la etapa. Al mismo tiempo, los valores de inhibina B caen y permanecen indetectables al final de la pubertad.

Al final de la pubertad y en adultos con SK, los niveles de testosterona, INL factor 3, inhibina B y hormona antimülleriana están disminuidas, mientras que los de gonadotropinas

están elevados y los de estradiol y SHBG son comparables a los controles.

Diagnostico:

1. Niño con retraso leve en las adquisiciones y comportamiento inmaduro.
2. Adolescente con testículos pequeños y de menor consistencia.
3. Adulto con hábito eunucoide, ginecomastia y escaso desarrollo muscular.
4. Adulto con infertilidad.

Sin embargo, en los últimos años muchos casos se diagnostican prenatalmente. El diagnóstico definitivo lo dará el estudio de los cromosomas.

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.

SINDROME DE HUNTINGTON

La enfermedad de Huntington (EH), también conocido como corea de Huntington y muchas veces como baile de San Vito", es un trastorno neurodegenerativo hereditario del sistema nervioso central que afecta predominantemente a los ganglios basales. Se transmite de modo autosómico dominante.

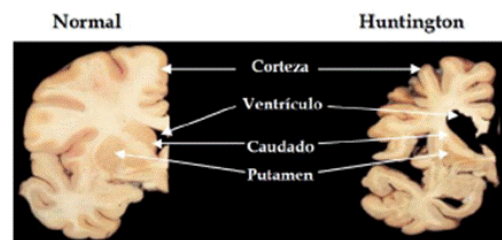
Se manifiesta predominantemente en el adulto a una edad variable, generalmente entre los 30 y 40 años, pero también existen formas juveniles (alrededor del 10%), de inicio antes de los 20 años y formas tardías (alrededor del 25%), después de los 50 años.

Etiología:

causada por un desorden neurodegenerativo hereditario, que se encuentra asociado con una afectación en el cromosoma 4p16.3. Este gen se expande 210 kb y codifica para la huntingtina, una proteína de 348 kDa, de expresión ubicua en el núcleo o citoplasma de las células de diversos tejidos, incluidas las neuronas. La proteína mutante forma agregados nucleares, pero los mecanismos del proceso de neurodegeneración todavía hoy se desconocen, involucra una repetición del trinucleotido CAG (citosina, adenina, guanina). Se caracteriza por presentar movimientos involuntarios de tipo hiperkinético espontáneo, arrítmicos, excesivos y abruptos.

Incidencia y epidemiología:

La incidencia es de 5 a 10 pacientes caucásicos de 100.000, presentan la enfermedad. En Europa, esta enfermedad tiene una incidencia de 3 a 7 casos por cada 100.000 habitantes; mientras que en Estados Unidos y Chile es de 4 a 8 por cada 100.000 habitantes. Al 14 de marzo de 2018 se cree que en México existen alrededor de 8,000 personas con enfermedad de Huntington. Las estadísticas exactas son difíciles de obtener, no sólo porque en nuestro país no se cuenta con la infraestructura para llevar a cabo censos



en este tipo de enfermedades, sino porque la enfermedad es difícil de diagnosticar y muchas personas optan por esconder a sus familiares con EH.

Fisiopatología:

Se han identificado numerosos mecanismos potencialmente implicados en la fisiopatología, como: la excitotoxicidad, la falta del soporte neurotrófico, la alteración del metabolismo energético y las alteraciones transcripcionales. Estos mecanismos, lejos de ser mutuamente excluyentes, se postula que pueden interactuar conjuntamente, permitiendo explicar parcialmente la selectiva degeneración de las neuronas estriatales GABAérgicas que se observa en la EH. De esta manera, los modelos murinos han constituido un excelente escenario para la investigación de los mecanismos fisiopatológicos asociados al desarrollo y la selectividad de la patología de la EH

Neuropatología:

Pongo un ejemplo de la neuropatología de la enfermedad de Huntington. En donde se observa las secciones coronales de los cerebros de una persona sana (izquierda) y de un paciente con enfermedad de Huntington (derecha). Se observa la atrofia del núcleo caudado y putamen. También se puede apreciar el aumento de volumen de los ventrículos cerebrales y la atrofia de la corteza cerebral.

Sintomatología:

Los síntomas suelen aparecer en la mediana edad, entre las edades de 30 y 50, y el progresa por 10 a 25 años. Sin embargo, la enfermedad también puede afectar a niños pequeños, adolescentes y ancianos.

La EH es una enfermedad complicada que afecta al cuerpo, la mente y las emociones. Hay síntomas de la EH que son fáciles de ver, como la corea/movimientos involuntarios, y hay algunos que son menos visibles, tales como el olvido, la impulsividad o la depresión. Los síntomas de la EH varían mucho de una persona a otra, incluso dentro de la misma familia.

La progresión de la enfermedad puede dividirse en tres etapas:

1. *Etapa inicial:* incluye cambios sutiles en la coordinación, tal vez algunos movimientos involuntarios (corea), dificultad para pensar cuando hay problemas y, a menudo, depresión o un estado de ánimo irritable.
2. *Etapa intermedia:* Los trastornos del movimiento puede convertirse en un problema mayor. La disminución en el habla y la dificultad para tragar pueden requerir la ayuda de un patólogo del habla y lenguaje. Las actividades ordinarias se vuelven más difícil de hacer.

3. *Etapa tardía:* la persona con la EH se vuelve totalmente dependiente de otros para su cuidado. El atragantamiento se convierte en una preocupación importante. El corea se vuelve severa o puede cesar. En esta etapa, la persona con la EH ya no puede caminar y va a ser incapaz de hablar.

Tres facetas de la EH

1. *Trastornos del movimiento:* Los Movimientos anormales son los síntomas más visibles. Las primeras señales de la EH pueden incluir torpeza, pérdida de equilibrio e inquietud. Los problemas del movimiento pueden incluir movimientos involuntarios rápidos, conocido como corea, distonía y la precisión de los movimientos finos.



Tratamiento: actualmente no existen tratamientos que puede detener el avance de la enfermedad, la terapia Física (TP), la terapia ocupacional (TO), la terapia del Habla, nutrición y dispositivos de asistencia pueden hacer más fácil el ajuste al cambio de las capacidades y prolongar la calidad de vida. Por ejemplo, un TO puede recomendar poner guardias en las esquinas de los muebles o la instalación de pasamanos en el hogar para evitar golpes o caídas, mientras que un patólogo habla y el lenguaje puede introducir ejercicios para ayudar a mantener la claridad del lenguaje o las técnicas de deglución para ayudar con la alimentación.

Los fármacos más usados se dividen en neurolépticos típicos y atípicos, entre los que constan: Tiaprida, Olanzapina, Pimozida y Risperidona.

2. *Trastornos cognitivos:* También afecta la capacidad del cerebro para entender, organizar y retener información. Los cambios en la cognición (la capacidad de pensar) puede ser un indicador inicial de la EH. La EH progresivamente afecta las funciones cognitivas, tales como: la organización y priorización, control de impulsos, el comienzo y la terminación de las actividades, el pensamiento creativo y la solución de problemas.
3. *Trastornos emocionales y del comportamiento:* Estas emociones no reguladas, que son causadas por la enfermedad, pueden causar cambios de humor e irritabilidad. El paciente puede reaccionar de forma exagerada a los acontecimientos cotidianos. Las personas con la EH pueden decir cosas crueles o comportarse de manera agresiva debido a cambios en sus cerebros. Es importante saber cuándo es la enfermedad esta "hablando" y no el paciente.

Diagnóstico:

Para determinar el diagnóstico adecuado del SH, nos basamos en los



síntomas y signos clínicos de una persona en la que se confirme la herencia autosómica dominante por parte de su progenitor. En primer lugar, es necesaria la historia clínica donde consten antecedentes patológicos familiares.

Diagnóstico Prenatal: El diagnóstico prenatal es posible entre las 10 y 12 semanas de embarazo, mediante un muestreo de las vellosidades coriónicas; y entre las 15 y 17 semanas, mediante amniocentesis. Los padres que conocen su estado genético, son a quienes se sugiere realizar estos procedimientos. El procedimiento se efectúa con la intención de culminar el embarazo, en caso de un resultado positivo para el gen Huntingtine en el embrión

Diagnóstico clínico: Las manifestaciones clínicas de la enfermedad de Huntington se pueden caracterizar de forma general en tres dominios sintomáticos: motores, cognitivos y conductuales/psiquiátricos. Sin embargo, se debe destacar que actualmente se realizan esfuerzos para identificar una fase pre-sintomática.

CONCLUSIÓN

Como conclusión es que el síndrome de Turner se trata de un trastorno genético que sólo se da en mujeres, y está causado por una alteración ya sea por la falta total o parcial del cromosoma X que provoca diversos problemas del crecimiento. Las que sufren de este síndrome presentan algunas características asociadas como, baja estatura, orejas ubicadas más abajo de lo norma, mandíbula inferior pequeña, cuello ancho y corto, tórax ancho, hinchazón de manos y pies, entre otras.

El síndrome de Klinefelter en comparación con el de Turner es que este solo afecta a los hombres y se debe a la presencia de un cromosoma X extra. Las manifestaciones clínicas más frecuentes del SK son talla alta, sobrepeso, predominio del segmento inferior, alteraciones neuropsicológicas, microgenitosomía y ginecomastia. Además, los que presentan este síndrome tienen más riesgo a presentar alteración del homeostasis, de la glucosa y ejercicio físico, cáncer de mama y enfermedades autoinmunes.

En cuanto a la enfermedad de enfermedad de Huntington es que es un trastorno neurodegenerativo hereditario del sistema nervioso central que afecta predominantemente a los ganglios basales y se transmite de modo autosómico dominante. Y en comparación con los otros dos síntomas anteriores es que en este los síntomas suelen aparecer en la mediana edad, entre las edades de 30 y 50, y el progresa por 10 a 25 años.

Finalmente, no existe cura para ninguno de estos síndromes sin embargo lo que sí se puede hacer dar un tratamiento integral a base de terapias que ayuden a que la enfermedad no progrese de manera tan acelerada y pues con el fin de proporcionar al paciente una mejor calidad de vida. Pero si hay medicamentos para la enfermedad de Huntington para controlar según la sintomatología que presente. Fármacos como la tetrabenazina y la mantadina se emplean para intentar controlar los movimientos anormales o como también los bloqueadores de la dopamina, como son el haloperidol o la fenotiazina pueden reducir los movimientos y los comportamientos anormales.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sartori, M. S., & López, M. C. (2016). Habilidades sociales: Su importancia en mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales, Niñez y Juventud*, 14(2), 1055-1067.
2. 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.
3. Ferrández, A., Labarta, J. I., Calvo, M., Mayayo, E., Puga, B., & Cáncer, E. (2002). Síndrome de Turner. *Tratado de Endocrinología Pediátrica*. 3º edición. Pombo M, ed. McGraw Hill Interamericana de España, Madrid, 780-803.
4. López-Siguero, J. P. (2014). Manejo del paciente con síndrome de Klinefelter. *Rev Esp Endocrinol Pediatr*, 5, 85-90.
5. Adrian Dobs, et al. (Mayo 2018) Hormone H.: Pacientes y cuidados del síndrome Klinefelter. <https://www.hormone.org/pacientes-y-cuidadores/sindrome-de-klinefelter>
6. Mercé Artigas López (2019) Síndrome Klinefelter
7. <http://www.innn.salud.gob.mx/interna/medica/padecimientos/huntington.html#:~:text=Se%20cree%20que%20en%20M%C3%A9xico, personas%20con%20enfermedad%20de%20Huntington.>
8. Serie de Guías Familiares. La Enfermedad de Huntington. (2010). Pág. 4.8. recuperado de: <http://hdsa.org/wp->

- content/uploads/2015/03/7_la-enfermedad-de-huntington.pdf
9. Jorge Michel Rodríguez Pupo. Yuna Viviana R. (2017). Actualización de la enfermedad de Huntington. Pág. 548-558. Recuperado de: <http://scielo.sld.cu/pdf/ccm/v17s1/ccm03513.pdf>
 10. Cristhian Rubén Vallejo Zambrano. (2020). Síndrome de Huntington: revisión bibliográfica y actualización. Pág. 394-399. Recuperado de: <http://recimundo.com/index.php/es/article/view/916>
 11. Orphanet ugencias. (2017). Enfermedad de Huntington. Pág. 2-6. Recuperado de: http://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/es/EnfermedadHuntington_ES_es_EMG_ORPHA399.pdf