



**Universidad Del Sureste**  
**Campus Comitán**

**Licenciatura: Medicina Humana**

**Tarea: síndromes**

**Materia: Genética Humana**

**Docente: Nájera Mijangos Hugo**

**Grado: 3° semestre**

**Alumnos: Rojas Torres Viviana Edith**

# SINDROMES

- ❖ Son conjunto de síntomas que definen o caracterizan a una enfermedad o a una condición que se manifiesta en un sujeto y que puede tener o no causas conocidas, de los cuales a continuación se describen algunos como: cri-du-chat, síndrome de williams, síndrome de prader willie, síndrome de patau, síndrome de edwards, síndrome de turner, síndrome de klinefelter

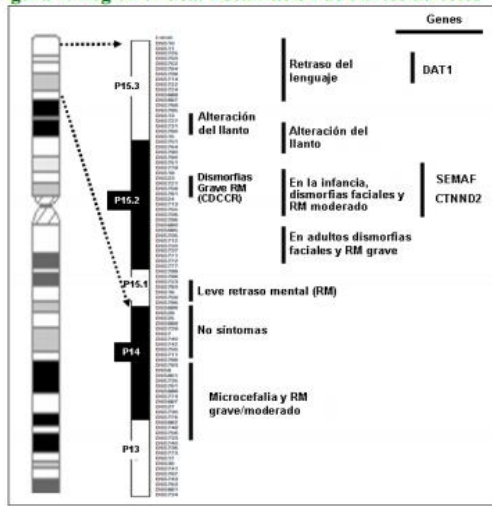
# CRI-DU-CHAT



## ETIOLOGIA

- ❖ ocurre por la deleción total o parcial del brazo corto del cromosoma 5 (5p-)

Figura 1. Región crítica. Localización de ciertos defectos



## CARCATERISTICAS CLINICAS

- ❖ grito agudo del gato

- ❖ dimorfismo facial distinto
- ❖ microcefalia
- ❖ retraso psicomotor y mental severo

## PREVALENCIA

- ❖ 1/15.000 y 1/45.000, con una incidencia ligeramente más elevada en mujeres.

## DIAGNOSTICO PRUEBA GENETICA

- ❖ clínico, basado en características típicas
- ❖ cariotipo
- ❖ FISH

## TRATAMIENTO

- ❖ No existe tratamiento
- ❖ rehabilitación, fisioterapia
- ❖ chequeo general periódico que incluya una revisión por parte de un otorrinolaringólogo, un oftalmólogo y un odontólogo.

## PRONOSTICO

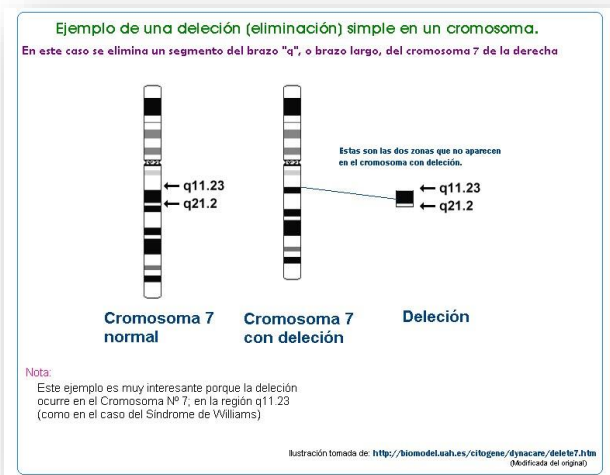
La esperanza de vida después de los cinco años es alta y la morbilidad baja. una mortalidad del 10%, 75% de esta ocurría durante el primer mes de vida y el 90% dentro del año de vida.

# SINDROME DE WILLIAMS



## ETIOLOGÍA

- ❖ deleción de material genético de una región específica del cromosoma 7 localizada en el brazo largo (q) del cromosoma 7 en la región de las bandas 11.23 (7q11.23)



## CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- ❖ Rostro de diablillo (labios gruesos, nariz respingada, frente amplia)
- ❖ Voz ronca
- ❖ Las mejillas protuyentes y caídas con región malar poco desarrollada
- ❖ Dientes pequeños, mal oclusión dental.
- ❖ La mandíbula pequeña
- ❖ Aumento del tejido alrededor de los ojos
- ❖ Afecciones Cardiovasculares  
Endocrino-metabólicos  
Urinarios, musculo- esquelético

## PREVALENCIA

- ❖ 1/20.000, aunque existen formas parciales cuya incidencia es desconocida.

## DIAGNOSTICO PRUEBA GENETICA

- ❖ Ecografía obstétrica.
- ❖ Análisis de micro- array.
- ❖ FISH

## TRATAMIENTO

- ❖ Cirugía
- ❖ Programas de comportamiento
- ❖ Programas de educación especial
- ❖ terapias físicas
- ❖ Modificación de la dieta
- ❖ Medicación para tratamiento de la hipercalcemia como corticoides u otra medicación
- ❖ Medicamentos supresores de las hormonas sexuales
- ❖ Medicamentos para hipertensión, o el estreñimiento
- ❖ Tratamiento de los problemas de los dientes

## PRONOSTICO

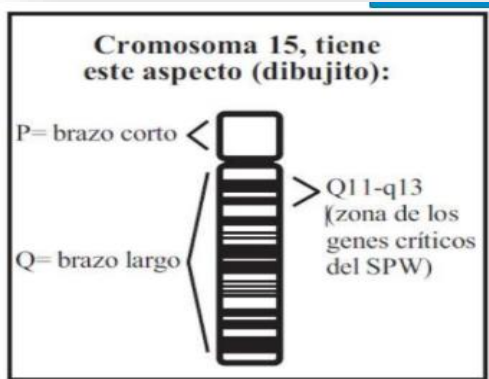
- ❖ Difiere alas complicaciones que presenta

## SINDROME DE PRADER WILLIE



### ETIOLOGÍA

- ❖ la pérdida de expresión de la parte paterna del cromosoma 15q11-q13, causada por delección paterna, disomía uniparental materna, alteración del *imprinting* o por translocación balanceada



### CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- ❖ Hipotonía
- ❖ talla baja
- ❖ hiperfagia,
- ❖ hipogonadismo,

- ❖ escoliosis,
- ❖ retraso psicomotor (comer sin control, conducta compulsiva y controladora
- ❖ alteraciones del comportamiento
- ❖ frente ancha
- ❖ ojos almendrados
- ❖ labio superior delgado, comisuras hacia abajo
- ❖ estrabismo
- ❖ puente nasal estrecho

### PREVALENCIA

- ❖ 1 a 12,000 o 15,000 nacimientos a nivel mundial. ambos géneros

### DIAGNOSTICO PRUEBA GENETICA

- ❖ prueba de la metilación del ADN
- ❖ FISH

### TRATAMIENTO

- ❖ de acuerdo con la edad y debe ser dirigido para las señales y síntomas que se presenten
- ❖ nutrición
- ❖ terapia de lenguaje, física
- ❖ criptorquidia
- ❖ hormonas de crecimiento
- ❖ evaluaciones rutinarias

### PRONOSTICO

- ❖ Depende al tratamiento que se les da y a los cuidados en sus diferentes etapas de vida, con respecto a su tiempo de vida

# SINDROME DE PATAU



## ETIOLOGÍA

- ❖ La trisomía 13 ocurre cuando hay material extra del cromosoma 13 en algunas o en todas las células del cuerpo
- ❖ Trisomía 13, Mosaico por trisomía 13, Trisomía 13 parcia, Trisomía del 13 por translocación



Kieograma de una célula humana de una persona con Síndrome de Patau, trisomía del par 13.

## CARACTERISTICAS CLINICAS

- ❖ graves malformaciones congénitas de la línea media corporal,
- ❖ anomalías oculares, en las extremidades alteraciones viscerales como malformaciones cardiacas, renales y cerebrales
- ❖ Paladar hendido o labio leporino
- ❖ polidactilia)
- ❖ Pies deformados
- ❖ microftalmia
- ❖ Hernias umbilicales o hernias inguinales
- ❖ hipotonía

## PREVALENCIA

- ❖ 1/8.000 y 1/15.000 nacimientos.

## DIAGNOSTICO PRUEBA GENETICA

- ❖ Cariotipo
- ❖ Amniocentesis
- ❖ Ecografías

## TRATAMIENTO

- ❖ individualizado de acuerdo con los problemas que se presenten, son más paliativos

## PRONOSTICO

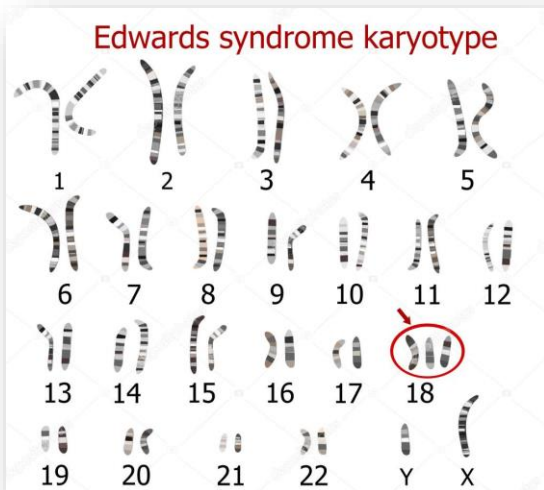
- ❖ 28% muere en la primera semana de vida; el 44% en el primer mes y el 86% en el primer año. Sólo el 5% sobrevive más de 3 años

# SINDROME DE EDWARS



## ETIOLOGÍA

- ❖ polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico, pues se presentan 3 cromosomas 18 Trisomía 18 completa 96%, Trisomía 18 parcial 2%, Trisomía 18 aleatoria 3%



## CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- ❖ Retraso del crecimiento intrauterino y postnatal
- ❖ Bajo peso al nacer
- ❖ Hipotonía muscular

- ❖ Malformaciones craneofaciales (microcefalia, ausencia de orejas, pequeña)
- ❖ Malformaciones extremidades (puños, manos y pies hipoplásticos)
- ❖ Anomalías renales, cardiovasculares, gastrointestinales

## PREVALENCIA

- ❖ se estima entre 1/3.000-1/6.000 recién nacidos vivos, su incidencia real depende del porcentaje de diagnóstico prenatal

## DIAGNOSTICO PRUEBA GENETICA

- ❖ amniocentesis, cordocentesis o biopsias de tejido placentario
- ❖ ecografía en semanas (marcadores cromosómicos)
- ❖ cariotipo bandas G

## TRATAMIENTO

- ❖ No existe tratamiento específico para este síndrome, la mortalidad alta que provoca hace que cada caso deba ser valorado de diferente manera.

## PRONOSTICO

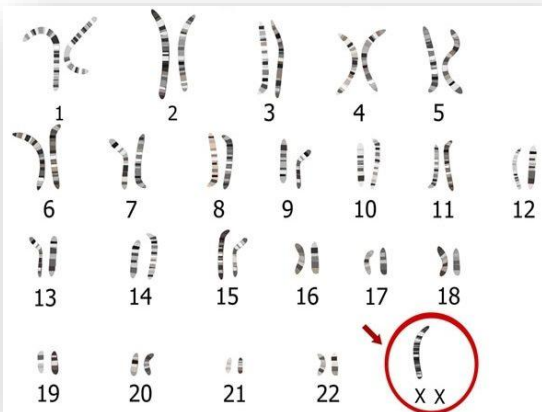
- ❖ 50% de los casos fallecen antes de los 2 meses de edad; el 75% antes de los 3 meses; y el 90% mueren dentro del primer año. Son muy raros los casos de mayor supervivencia
- ❖ 95% en el primer año de vida. El 5% restante suele sobrevivir más tiempo (La tasa de mortalidad en los supervivientes es del 2% a los 5 años de vida). Las niñas presentan mayor tasa de supervivencia.

## SINDROME DE TURNER



### ETIOLOGÍA

pérdida parcial o completa de uno de los cromosomas X mujeres, (monosomía X o 45, X, delección, mosaicismo)



### CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- ❖ son muy variados y pueden ser desde muy leves a más graves.
- ❖ Cuello corto y ancho
- ❖ Cabellos con implantación baja en la nuca
- ❖ Hinchazón (linfedema) de las manos y los pies
- ❖ Pecho amplio y pezones muy separados uno del otro
- ❖ Brazos un poco rodados para dentro en la parte de los codos
- ❖ Defectos cardíacos congénitos

- ❖ Curvatura anormal de la columna (escoliosis) u otras anomalías esqueléticas
- ❖ Problemas de riñón
- ❖ Glándula tiroides poco activa
- ❖ Un ligero aumento del riesgo de desarrollar diabetes, en especial, para pacientes mayores o con sobrepeso
- ❖ Osteoporosis debido a una falta de estrógenos, (por lo general se previene por la terapia de reemplazo hormonal).

### PREVALENCIA

- ❖ 1 de cada 5.000 nacimientos vivos (1 de cada 2.500 nacimientos de niñas).

### DIAGNOSTICO PRUEBA GENETICA

- ❖ amniocentesis
- ❖ ultrasonografía
- ❖ cariotipo
- ❖ FISH
- ❖ PCR
- ❖ 40% 1° año de vida
- ❖ 4 y 7 años
- ❖ 10% en adolescencia 12 a 14 años

### TRATAMIENTO

- ❖ No existe cura
- ❖ Cirugía plástica si presenta rasgos marcados
- ❖ Hormona de crecimiento, para incrementar la talla
- ❖ Terapia de reemplazo de estrógenos, 12 y 13 años Administrar GH luego de la pubertad no produce aumento de estatura.
- ❖ Dieta sana Control de peso
- ❖ Controlar glucosa
- ❖ Apoyo psicológico

### PRONOSTICO

- ❖ es generalmente bueno. La esperanza de vida a veces es un poco menor de lo normal, pero se puede mejorar con el tratamiento de enfermedades crónicas asociadas

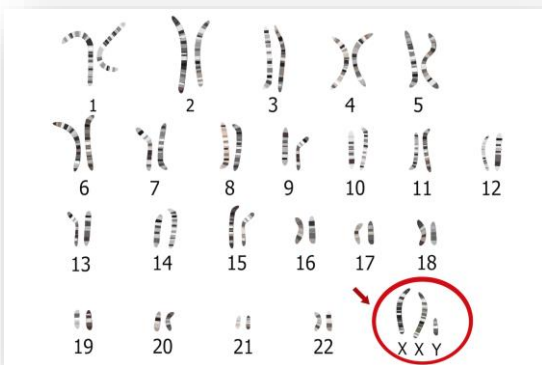


## SINDROME DE KLINEFELTER



### ETIOLOGÍA

- ❖ copias adicionales de genes en el cromosoma X adicional, que pueden alterar el desarrollo sexual masculino (47, XXY)
- ❖ En algunos casos, hay más de un cromosoma X en cada célula (por ejemplo, 48, XXXY o 49, XXXXY)



### CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- ❖ Algunos hombres con SK no tienen síntomas o son levemente afectados
- ❖ Testículos pequeños y firmes
- ❖ Pubertad retrasada o incompleta en escaso vello facial, corporal o sexual, voz aguda y distribución peculiar de la grasa corporal que resulta en que hay más grasa depositada en las caderas, las nalgas y en los muslos, en lugar de alrededor del pecho y el abdomen
- ❖ Senos aumentados de tamaño
- ❖ Infertilidad

- ❖ Estatura alta
- ❖ Proporciones anormales del cuerpo (piernas largas, tronco corto, hombro igual al tamaño de la cadera)
- ❖ Discapacidad de aprendizaje
- ❖ Retraso del habla
- ❖ Criptorquidia
- ❖ Abertura (meato) de la uretra (el tubo que transporta la orina y los espermatozoides a través del pene hacia el exterior) en la parte inferior del pene (hipospadias) en lugar de en la punta de la cabeza del pene
- ❖ Problemas sociales, psicológicos y de conducta

### PREVALENCIA

- ❖ aproximadamente a uno de cada 500 a 1,000 bebés varones y existe un mayor riesgo si una mujer se embaraza después de los 35 años.

### DIAGNOSTICO PRUEBA GENETICA

- ❖ amniocentesis
- ❖ basado en la presencia de signos y síntomas característicos
- ❖ cariotipo

### TRATAMIENTO

- ❖ basa en los signos y síntomas presentes en cada persona, especialmente los problemas relacionados con el hipogonadismo, la ginecomastia y los problemas psicosociales.
- ❖ Reemplazo de testosterona
- ❖ Cirugía de extracción o reducción de senos
- ❖ Intervenciones educativas
- ❖ Varias formas de terapia como la terapia física, del habla, ocupacional, conductual, de salud mental y familiar

### PRONOSTICO

Es bueno, siempre y cuando se realicen los tratamientos necesarios en cualquier etapa de la vida ya que puede diagnosticarse en diferentes etapas

# BIOGLAFIAS

- INSERM US14 -- TODOS LOS DERECHOS RESERVADOS. (2020). *Orphanet: Monosomía 5p*. Orpha.net. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=201&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=Cri-du-Chat&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Monosom-a-5p&title=Monosom%EDA%205p&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=201&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Cri-du-Chat&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Monosom-a-5p&title=Monosom%EDA%205p&search=Disease_Search_Simple)
- Nº, Actualización, Martínez-Fernández, M., Sánchez Izquierdo, D., & Martínez-Frías, M. (2010). *Edita: Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas Síndrome de delección 5p\* DESCRIPCIÓN Y CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME Hoja informativa del ECEMC A S E R E M A C E C E M C*. <https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/SindromeCriDuChat.pdf>
- Cerruti Mainardi, P. (2006). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 1(1), 33. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-33>
- INSERM US14 -- TODOS LOS DERECHOS RESERVADOS. (2015). *Orphanet: Síndrome de Williams*. Orpha.net. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=145&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=SIINDROME-DE-WILLIAMS&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Williams&title=S%EDndrome%20de%20Williams&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=145&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=SIINDROME-DE-WILLIAMS&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Williams&title=S%EDndrome%20de%20Williams&search=Disease_Search_Simple)
- Síndrome, E. (n.d.). *Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad Síndrome de Williams*. [https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA904.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf)
- Síndrome de Williams | Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program*. (2018). Nih.gov. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13102/sindrome-de-williams>
- Burbano, A. (2013). *Síndrome de williams*. Slideshare.net. <https://es.slideshare.net/andersonburbano1/sindrome-de-williams>
- Revista Española Endocrinología Pediátrica. (2021). *Revista Española Endocrinología Pediátrica - Síndrome de Prader-Willi*. Endocrinologiapediatrica.org. <https://www.endocrinologiapediatrica.org/modules.php?name=articulos&idarticulo=15&idlang=art=ES>
- Syndrome de Prader-Willi | Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program*. (2015). Nih.gov. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12004/sindrome-de-prader-willi>
- Caro, M. (2013). *Síndrome de prader willi*. Slideshare.net. [https://es.slideshare.net/melisacaro/sindrome-de-prader-willi-25957242?next\\_slideshow=1](https://es.slideshare.net/melisacaro/sindrome-de-prader-willi-25957242?next_slideshow=1)
- INSERM US14 -- TODOS LOS DERECHOS RESERVADOS. (2021). *Orphanet: Trisomía 13*. Orpha.net. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=337&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=SIINDROME-DE-PATAU&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Trisom-a-13&title=Trisom%EDA%2013&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=337&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=SIINDROME-DE-PATAU&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Trisom-a-13&title=Trisom%EDA%2013&search=Disease_Search_Simple)
- Santos, S., Álvarez Herrero, C, Sánchez, G., & Santos, S. (2021). Un síndrome de Patau con una supervivencia que supera los pronósticos. *Medifam*, 11(8), 70–74. <https://doi.org/>
- De Medicina, C., & De Titulación, T. (n.d.). *ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO FACULTAD DE SALUD PÚBLICA " SÍNDROME DE EDWARDS "* Presentado para optar al grado académico de MÉDICO GENERAL AUTOR: LORENA

VIVIANA REAL ORTIZ.

<http://dspace.esPOCH.edu.ec/bitstream/123456789/11872/1/94T00377.pdf>

INSERM US14 -- TODOS LOS DERECHOS RESERVADOS. (2011). *Orphanet: Síndrome de Turner*. Orpha.net. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?Ing=ES&data\\_id=44&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=SI\\_NDROME-DE-TURNER&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Turner&title=S%EDndrome%20de%20Turner&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=ES&data_id=44&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=SI_NDROME-DE-TURNER&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Turner&title=S%EDndrome%20de%20Turner&search=Disease_Search_Simple)

*Síndrome de Turner | Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program*. (2016). Nih.gov. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12896/sindrome-de-turner>

Estefi Pilataxi Reinoso. (2013). *Síndrome de Turner*. Slideshare.net.

[https://es.slideshare.net/estefi\\_pilataxi/sindrome-de-turner-28434416?qid=f3d731c9-40e2-487c-ac81-07c77b2cfc38&v=&b=&from\\_search=4](https://es.slideshare.net/estefi_pilataxi/sindrome-de-turner-28434416?qid=f3d731c9-40e2-487c-ac81-07c77b2cfc38&v=&b=&from_search=4)

*Síndrome de Klinefelter | Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program*. (2018). Nih.gov. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13471/sindrome-de-klinefelter>

Secretaría de Salud. (2015). *¿Qué es el síndrome de Klinefelter?* Gob.mx.

<https://www.gob.mx/salud/articulos/que-es-el-sindrome-de-klinefelter>