



**UNIVERSIDAD DEL SUR
MEDICINA GENERAL**

**PRISCILA VANESA ROJAS TORRES
GENETICA HUMANA
NAJERA MIJANGOS HUGO**

SINDROMES GENETICOS

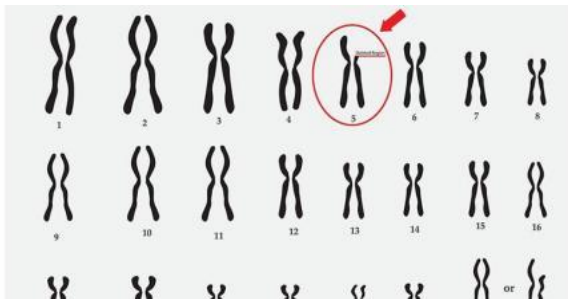
SINDROME DE CRI DU CHAT

DEFINICION

Es una cromosopatía estructural, caracterizada por una fractura (delección) del cromosoma. En la mayoría de los casos, se produce en ellos mismos, aunque en un grupo pequeño la heredan de los padres. El proceso se da siempre en la concepción. Presenta retraso de crecimiento intrauterino con peso bajo al nacimiento y llanto característico que recuerda al maullido de gato, por larigomalacia con hipoplasia de la epiglotis y relajación de los pliegues Ari epiglóticos. La voz característica del período neonatal desaparece en los pacientes de más edad. Predomina en las niñas, y al nacimiento suele llamar la atención el tamaño del cráneo, que contrasta con la cara redonda y llena, Los niños se desarrollan lentamente y permanecen muy retrasados en cuanto a su estática y psicomotricidad. Al aumentar la edad se acentúa el retraso de las capacidades intelectuales. El pronóstico está en relación con las malformaciones y asocian retraso psicomotor. como la curiosidad frente a lo nuevo, deseos de comunicar lo aprendido, el interés por las reglas de convivencia, interrelación de sus experiencias personales, son actitudes muy valoradas para su pronóstico, al margen de sus posibilidades reales.

Es un grupo de síntomas que resultan de la supresión de una parte del cromosoma número 5. Descrito por Lejeune en 1.963. Entre 1 en 20.000 y 1 en 50.000 bebés se ven afectados por este síndrome que puede ser responsable de hasta el 1% de casos de retardo mental severo.

La voz característica del período neonatal desaparece en los pacientes de más edad. Predomina en las niñas, y al nacimiento suele llamar la atención el tamaño del cráneo, que contrasta con la cara redonda y llena, Los niños se desarrollan lentamente y permanecen muy retrasados en cuanto a su estática y psicomotricidad. Al aumentar la edad se acentúa el retraso de las capacidades intelectuales. El pronóstico está en relación con las malformaciones y asocian retraso psicomotor. como la curiosidad frente a lo nuevo, deseos de comunicar lo aprendido, el interés por las reglas de convivencia, interrelación de sus experiencias personales, son actitudes muy valoradas para su pronóstico, al margen de sus posibilidades reales.



DIAGNOSTICO

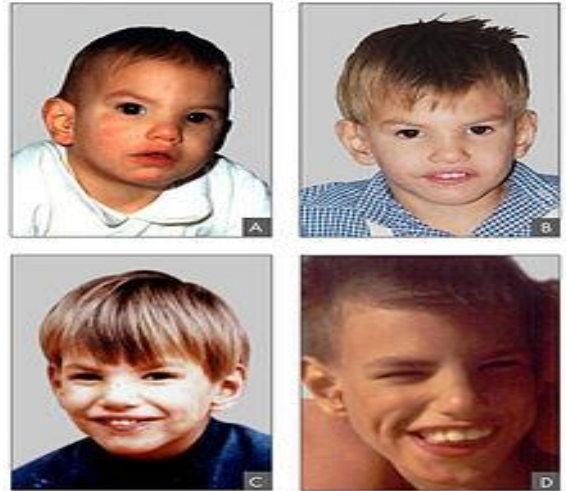
definitivo para el CdCS mediante cariotipo con bandas G complementado con análisis de FISH, CGH, PCR e hibridación por micro ensayo

CARACTERISTICAS CLINICAS

El llanto en el síndrome Cri-du-chat es predominantemente monótono con una altura tonal que puede permanecer invariable durante unos segundos y, por tanto, marcada pobreza expresiva. El niño afectado solo puede llorar de esta forma con independencia de que tenga frío o hambre, sienta dolor o este irritado. Otra diferencia es que el llanto de un bebe sano o con otra alteración tiene una duración máxima de tres segundos, en el Cri-du-chat, se prolonga hasta los cinco segundos. Con la edad esta característica se mantiene, aunque disminuye su carácter

- Llanto de tono alto similar al de un gato (a esto se debe el nombre del síndrome)
- La facies suele ser redondeada, lldena y, con frecuencia, mofletuda ("cara de luna")
-). La boca suele presentar un mohin característico, con el paladar elevado y escarpado

- · Peso bajo al nacer y crecimiento lento · Cabeza pequeña (microcefalia)
- · Ojos separados (hipertelorismo)
- · Inclínación de los ojos hacia abajo (fisuras palpebrales)
- · miopía y atrofia óptica, · Quijada pequeña (micrognatia)
- · orejas de implantación baja
- · Excrecencia cutánea justo delante de la oreja
- · la raíz de la nariz está hundida
- · Dedos de las manos y pies parcialmente unidos por membranas ·
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue simiesco) y los dermatoglifos están alterados
- · Pulgar aducido hacia el interior Desarrollo lento o incompleto de las habilidades motoras



TRATAMIENTO

El diagnóstico precoz permite realizar una evaluación médica correcta, para poder establecer una terapéutica temprana e iniciar métodos de prevención orientados a promover y potenciar el desarrollo físico y psíquico individual. (ALVARENGA, 2012)

SINDROME DE WILLIAMS

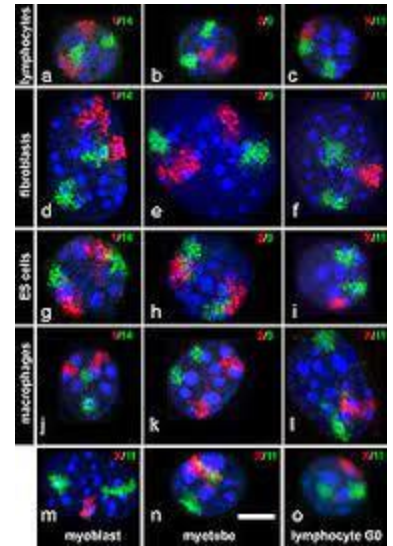
DEFINICION

El síndrome fue descrito por primera vez en el año 1961 por un cardiólogo neozelandés, el doctor J. C. P., un retraso general en el desarrollo mental y un defecto coronario de nacimiento, conocido como estenosis supra valvular aórtica (ESVA), que se debía a un estrechamiento de la aorta en las proximidades del corazón. El síndrome de Williams-Burén es una enfermedad genética causada por la pérdida de material genético en el cromosoma 7, una deleción que se denomina submicroscópica porque no se aprecia bien cuando se visualizan los cromosomas. La magnitud de la deleción puede variar entre individuos. Este cromosoma incluye el gen que produce la elastina (proteína que proporciona la fortaleza y elasticidad a las paredes de los vasos sanguíneos). Es probable que la falta de este gen sea la causa de muchas de las características físicas de síndrome de Williams-Burén. En la mayoría de las familias el niño o niña con este síndrome es el único que tiene esa condición. Sin embargo, tiene una probabilidad del 50% de transmitir el síndrome a cada uno de sus hijos.

El síndrome de Williams-Burén es poco común (ocurre con una frecuencia de 1 individuo en cada 20.000 nacimientos) que causa problemas médicos y retardo en el desarrollo. Está presente en el nacimiento y afecta de igual manera a hombres y mujeres

DIAGNOSTICO

estudio citogenético molecular por medio de cario grama en sangre e hibridación fluorescente in situ (FISH), que permite determinar la presencia de la delección en el cromosoma 7q11.2313. La técnica de FISH consiste en utilizar un segmento de ADN marcado con una señal fluorescente (sonda), que hibrida por complementariedad de bases con la zona en estudio, evidenciando la delección por pérdida de la señal fluorescente. La sonda utilizada (Vysis) para la banda cromosómica 7q11.23 abarca al gen de la elastina (ELN) y a otros genes contiguos.



CARACTERISTICAS CLINICAS

- Crecimiento prenatal disminuido
- Crecimiento postnatal deficiente
- Microcefalia moderada
- Déficit mental
- Personalidad "inusual" (sociables, extrovertidos, locuaces.)
- Ojos azules
- Iris "estrellado"
- Nariz respingona
- Filtro largo
- Labios prominentes y macrostomia
- Voz ronca
- Cardiopatía congénita o anomalía vascular**
- Estenosis aórtica supra valvular
- Otros defectos extra cardíacos

TRATAMIENTO

no hay tratamiento curativo para el síndrome de Williams-Beuren, el manejo es sintomático según se detecten o se vayan presentando las anomalías relacionadas al síndrome, Para el retraso psicomotor/mental y alteraciones en comportamiento se recomienda terapia física y de lenguaje, cuando se presenta déficit de atención e hiperactividad tratamiento farmacológico con metilfenidato, la ansiedad también puede requerir tratamiento farmacológico



SINDROME PRADER WILLI

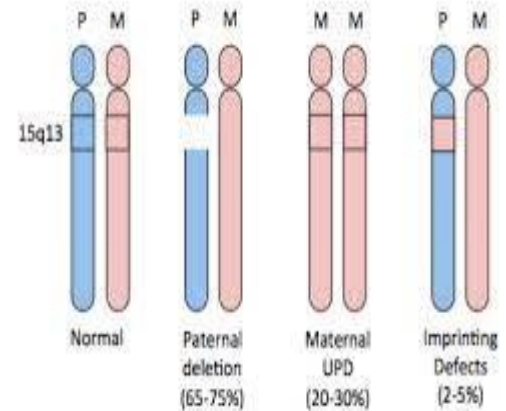
DEFINICION

El Síndrome de Prader-Willi es una Enfermedad Rara muy compleja. Las personas que lo padecen sufren serias dificultades todos los días de su vida, son complicaciones importantes que se extienden a cada una de las funciones vitales que conforman al ser humano y que generan una existencia peculiar. El desenvolvimiento educativo, social y laboral de una persona diagnosticada con este síndrome es un camino que no podrá recorrer sin ayuda, dado que gran parte de la sintomatología que padece requerirá del apoyo los demás. Ante la sospecha clínica debemos proceder al estudio genético. Como hemos mencionado anteriormente el SPW se produce por una falta de expresión de genes paternos en la región 15q11-q13. Los genes de estas regiones están fisiológicamente regulados por impronta con el alelo materno silenciado. Si el alelo paterno está ausente, defectuoso o silenciado se produce el SPW. Con un análisis del estado de metilación del ADN en las regiones críticas de Prader Willi se llega al diagnóstico en más del 99% de los casos. Sin embargo, se requiere de más estudios para la tipificación del subtipo. En la mayoría de los casos el SPW está causado por deleción paterna (70-75%) o por disomía uniparental materna (DUPm) (20-25%). Los defectos de impronta o traslocaciones son infrecuentes

Afecta a unas 3.000 persona en nuestro país y se produce por una alteración del cromosoma 15, que influye en el hipotálamo alterando funciones trascendentales como el control emocional, los mecanismos de saciedad alimentaria, el ciclo del sueño y la secreción de múltiples hormonas, como la del crecimiento.

HERENCIA

La herencia del SPW no sigue un modelo simple como podría ser una transmisión autosómica recesiva (es necesario que los dos alelos de un gen estén alterados para que se manifieste la enfermedad), autosómica dominante (basta con que un alelo del gen este alterado) o ligada al sexo (se manifiesta en hombres siendo las mujeres portadoras), ya que este tipo de herencias no pueden explicar la variedad de manifestaciones que presenta el SPW, ello en parte es debido a que deben ser varios los genes implicados. Por otra parte, muchas de las alteraciones moleculares que lo originan son comunes con el SA. Estos hechos hicieron pensar que podría estar implicado el fenómeno del imprinting genómico (Reik et al., 1987). Se observó que el fragmento delecionado en el SPW y SA era el mismo, tan solo difería en su origen parental, deleción paterna en SPW y deleción materna en el SA. De este modo se aceptó la idea de que un mecanismo epigenético estaba asociado a la etiología de estos síndromes. Las disomías uniparentales apoyan la idea de que el cromosoma 15 presenta regiones que se comportan de forma diferente según procedan del padre o la madre. Ciertos genes sólo se expresan a partir del cromosoma paterno. Por ello son necesarios ambos para el normal desarrollo embrionario



DIAGNOSTICO

El diagnóstico temprano es clave ya que el manejo precoz por un equipo multidisciplinario altamente especializado mejora su pronóstico, El diagnóstico molecular se lleva a cabo a partir de sangre periférica del individuo con sospecha clínica y de sus padres. A partir de esta muestra de sangre se hacen una serie de tratamientos que consisten en: a) realizar un cultivo celular para observar los cromosomas y hacer el estudio citogenético, y b) extracción de ADN para el análisis molecular

. Análisis cromosómico

. Hibridación in situ fluorescente (FISH)

Características que nos deben conducir a realizar estudio genético

Edad

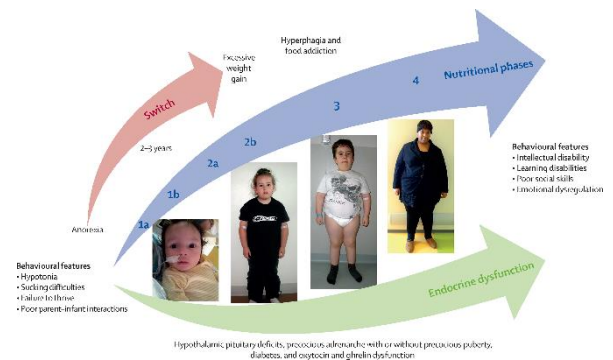
Características

Nacimiento a 2 años: Hipotonía y succión débil

2 a 6 años: Hipotonía con antecedente de succión débil Retraso global del desarrollo Talla baja y/o retraso del crecimiento con aumento ponderal De

6 a 12 años: Hipotonía con antecedente de succión débil Retraso global del desarrollo Hiperfagia, obsesión por la comida y obesidad De

13 años a la vida adulta: Deterioro cognitivo Hiperfagia, obsesión por la comida y obesidad Hipogonadismo hipo gonadotrópico Alteraciones del comportamiento características como rabietas y conductas obsesivo-compulsivas



CARACTERISTICAS CLINICAS



presentan rasgos faciales caracterizados por:

ojos almendrados,

frente estrecha,

labio superior delgado y boca girada hacia abajo,

manos y pies muy pequeños. Debido a las anomalías hipotálamo-hipofisarias, en los primeros años de vida los afectados por este síndrome cursan con hipotonía grave, a la cual se suma con el paso del tiempo la hiperfagia, lo que se traduce en una composición corporal atípica con poco desarrollo muscular e incremento en la masa grasa.

El SPW constituye la causa más frecuente de obesidad de origen genético. La cual por sí misma está asociada a riesgos para la salud, lo que hace más complejo el cuadro clínico de los pacientes quienes son incapaces de controlar su apetito (hiperfagia), en consecuencia el consumo de alimentos excede el límite de lo necesario, lo cual en muchos casos repercute en el estilo de vida de los pacientes, el nivel de control y cuidado que padres

o tutores le imponen a los jóvenes se podría traducir desde una talla de peso cerca de lo normal, hasta extremos como la obesidad mórbida, un síntoma que está directamente relacionado con muchas enfermedades crónicas degenerativas. Los pacientes con SPW debutan con obesidad en la etapa de lactante o preescolar, pero hacia el final de la etapa preescolar se agrava con la hiperfagia que corresponde a una ausencia de saciedad de origen hipotalámico

TRATAMIENTO

Un objetivo fundamental en el manejo del síndrome de Prader-Willi radica en controlar la obesidad y su comorbilidad en los individuos que lo padecen mediante cinco diferentes tipos de intervenciones que se consideran complementarias y forman parte del abordaje integral de los pacientes: (ROSSANA BORGES CAUICH, ENERO-ABRIL- 2019)

- a) la farmacológica,
- b) el manejo nutricional
- c) la orientación psicoemocional,
- d) la quirúrgica, y eventualmente
- e) el manejo de la comorbilidad

SÍNDROME DE PATAU

PREVALENCIA

Se trata de la tercera trisomía autosómica en cuanto a frecuencia después de la trisomía 21 (Síndrome de Down) y la trisomía 18 (Síndrome de Edwards). La prevalencia se estima aproximadamente entre 1:12.000 y 1:29.000 nacidos vivos. La tasa de abortos espontáneos es elevada y representa alrededor del 1% del total de abortos espontáneos reconocidos. Existe un ligero exceso de casos del sexo femenino respecto al masculino.

DEFINICION

El Síndrome de Patau se debe a la trisomía del cromosoma 13 (presencia de un cromosoma 13 extra) es decir, a un cariotipo correspondiente a 47, XX, +13 o 47, XY, +13. (El cariotipo normal de una mujer es 46, XX y el de un hombre es 46, XY).

Este síndrome aparece esporádicamente y no es heredado ya que el problema se genera en el momento de la formación de las células germinales debido a un error en la división celular denominado "no disyunción". En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas 13

DIAGNOSTICO

Pruebas citogenéticas mediante cariotipo, análisis FISH (fluorescent in situ hybridization), y/o análisis cromosómico con micromatrices

El diagnóstico de la trisomía 13 se puede sospechar después del nacimiento por la apariencia o prenatalmente por anomalías en la ecografía, restricción del crecimiento intrauterino), o por aumento del riesgo de anotación en la detección de marcadores múltiples o prenatal no invasivo cribado (SIN), usando secuencias de ADN fetal libre de células obtenidas a partir de una muestra de sangre materna.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Retraso de crecimiento pre- y postnatal (87%) Sistema nervioso central

- Retraso psicomotor/mental profundo (100%)

- Microcefalia (86%)

- Holoprosencefalia (70%)

- Episodios de apnea (58%)

- Hipotonía/hipertonía (48/26%) Área craneofacial

- Frente aplanada (100%)

- Anomalías oculares (macroftalmia, coloboma del iris) (88%)

- Micrognatia (84%)

- Hipertelorismo ocular (83%)

- Pabellones auriculares malformados (80%)

- Defectos en cuero cabelludo (75%)

- Paladar ojival (72%)

- Hemangiomas capilares (72%)

- Labio leporino ± fisura palatina (65%)

- Epicanto (56%) Cuello

- Cuello corto (79%)

- Exceso de piel en nuca (59%) Sistema Cardiovascular

- Comunicación interauricular (91%)

- Persistencia del ductus arteriosus (82%)

- Comunicación interventricular (73%)

- Otras (9-24%) Aparato genitourinario

- Criptorquidia (varones) (100%)

- Riñón poliquístico (70%)

- Útero bicorne (mujeres) (50%)

- Hidronefrosis (25%) Extremidades

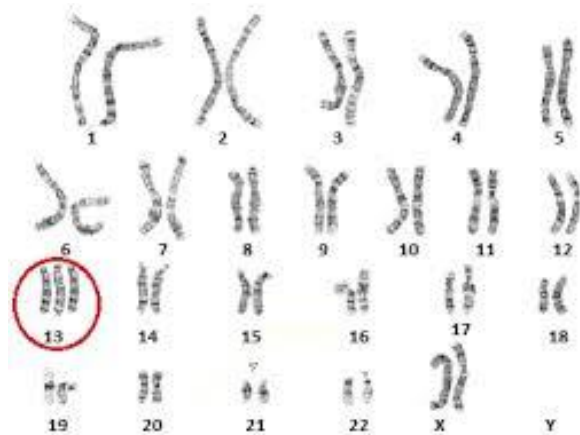
- Polidactilia (76%)

- Dedos en flexión y superpuestos (68)

- Uñas hiperconvexas (68%)

- Surco de los 4 dedos en palmas (64%)

- Calcáneo prominente (28%) Otros



TRATAMIENTO

Tratamiento de sostén

La mayoría de los pacientes (80%) tienen cuadros tan graves que mueren antes del mes de vida; < 10% sobrevive más de 1 año. El apoyo para la familia es crucial.

SINDROME DE EDWARDS

DEFINICION

El síndrome de trisomía 18 o síndrome de Edwards es polimalformativo, producido por la existencia de tres cromosomas 18. El genotipo completo se presenta en el 95% de los casos, ya sea por no disyunción o por translocación, aunque también se describe un genotipo incompleto en el 5% de los casos, pudiendo ser en mosaico o de trisomía parcial^[1]. La trisomía 18 es la segunda cromosomopatía autosómica más frecuente después del síndrome Down o trisomía 21. La prevalencia global estimada es de uno por cada 6000 a 8000 recién nacidos y su frecuencia se incrementa en madres de edad avanzada

- La trisomía 18 es un síndrome complejo, con hallazgos fenotípicos y cariotipo 47 XX+18, con una prevalencia estimada de uno por cada 6000 a 8000 recién nacidos.
- No es usual la supervivencia mayor de cinco años y son escasas las publicaciones que reportan casos de pacientes mayores de esta edad en el mundo

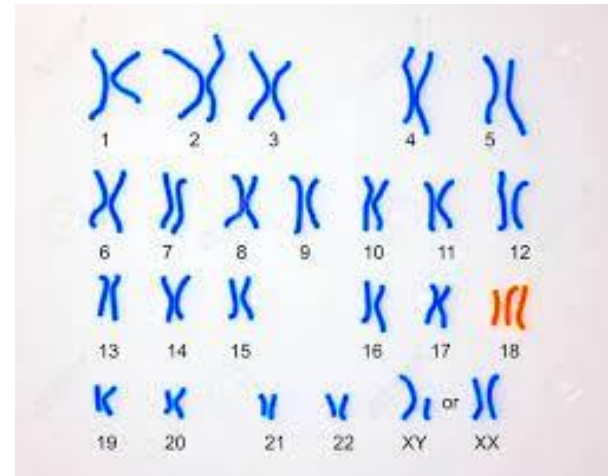
CARACTERISTICAS CLINICAS

En las primeras semanas de vida se presentan hipotonía, hiporreactividad y problemas de alimentación (mala succión), seguidos por una progresión a hipertonía, con niños que presentan una falta aparente de conciencia del entorno. Entre las características comunes se encuentran retraso del crecimiento intrauterino y postnatal, aspecto demacrado con hipotrofia, microcefalia con cráneo estrecho y dolicocefalia, microrretrognatia, hipertelorismo y orejas angulares y anormalmente modeladas. Entre las anomalías de los pies se incluyen pies zambos y/o pies en mecedora y en las manos se observan dedos montados (los dedos quinto y segundo sobre el cuarto y tercero). Las malformaciones son comunes y afectan a los ojos (macroftalmia, coloboma), al corazón (en más del 90% de los casos), al tracto digestivo (atresia esofágica, malformaciones anorrectales), a los riñones y al tracto urinario (hidronefrosis, agenesia unilateral o bilateral). Con menor frecuencia se observan labio/paladar hendido, artrogriposis, aplasia radial, espina bífida y anencefalia, holoprosencefalia y onfalocele.



DIAGNOSTICO

El diagnóstico de trisomía 18 se puede realizar a nivel prenatal por medio de ecografía de detalle, detectando malformaciones anatómicas. También es posible efectuarlo mediante pruebas de amniocentesis o cordocentesis, para realización de cariotipo o hibridación fluorescente *in situ* (del inglés *Fluorescence in situ Hybridization*, FISH)]. Después del nacimiento se diagnostica por medio de cariotipo bandas G en sangre periférica. El diagnóstico temprano incluye también determinaciones hormonales, previo a la realización de estudios invasivo



TRATAMIENTO

El tratamiento quirúrgico de las malformaciones apenas mejora el pronóstico desfavorable asociado con este síndrome: el 90% de niños muere en el primer año de vida por complicaciones cardíacas, renales o neurológicas, o por repetidas infecciones. Se ha registrado supervivencia prolongada (en algunos casos hasta edad adulta), principalmente en casos de trisomía en mosaico o parcial (resultante de la translocación). La mayoría de pacientes sin mosaicismo sólo desarrollan autonomía limitada (ausencia de habla y deambulación). El retraso en el crecimiento es significativo.

SINDROME DE TURNER

DEFINICION

El síndrome de Turner es una condición genética en la cual una niña nace sin un cromosoma X o con sólo parte del cromosoma. Los cromosomas contienen los genes que determinan las características físicas y de desarrollo. El síndrome de Turner se presenta en aproximadamente 1 de cada 2.000 a 2.500 nacimientos vivos. Según parece, la falta o alteración del cromosoma X es algo que ocurre al azar, por lo tanto, cualquier niña puede nacer con el síndrome, Desde 1959 se sabe que las mujeres, solo afecta al sexo femenino, con Turner tienen una falta total o parcial de Dr.

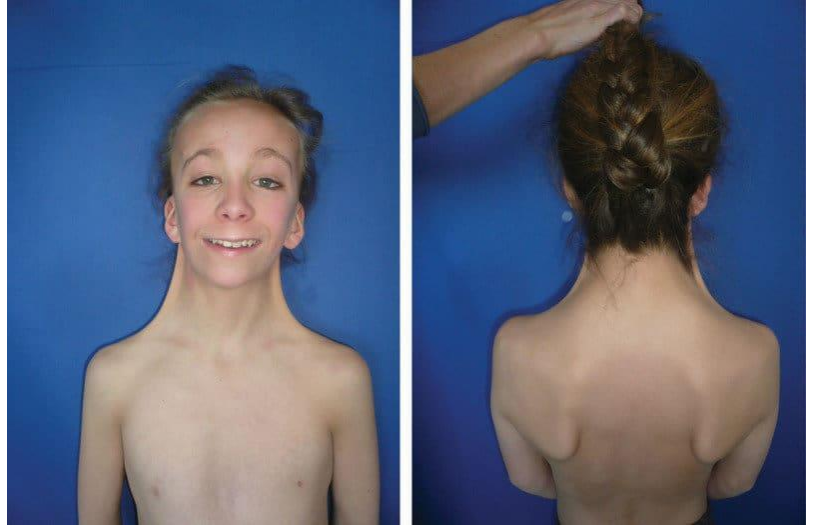
J.P. López Sigüero¹⁵ un cromosoma X. Aunque en el capítulo de genética se explica con mayor amplitud, brevemente os resumo la causa del problema. Todos los seres humanos poseen en casi todas las células 46 cromosomas, que son pequeños bastoncillos donde se almacena toda la información genética, es decir, contienen la información del aspecto que tenemos (talla, color del peso, forma de la cara, etc..) e incluso de la tendencia a ciertas enfermedades. De estos cromosomas, dos de ellos, se denominan sexuales: el X y el Y.



Las mujeres tienen dos cromosomas X (uno proviene del padre y el otro de la madre). Los hombres tienen un cromosoma X (el de la madre) y otro Y (el de su padre). Pues bien, en las primeras fases de la división celular que dará lugar a un embrión, una división errónea hace que se pierda parte o todo el cromosoma X. Si el embarazo sigue adelante, la niña tendrá Turner. Hemos de recalcar que esto no puede ocurrir en niños, ya que éstos solo poseen un cromosoma X y si falta, no se podría vivir.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Las características del síndrome pueden variar grandemente entre una paciente y otra, de manera que es posible que la condición no se diagnostique sino hasta que la niña llegue a la pubertad o aún más tarde. Los aspectos más comunes del síndrome son baja estatura y ovarios que no producen las hormonas ni los óvulos necesarios para la fertilidad. Cuando adultas, las mujeres que tienen el síndrome de Turner no pueden quedar embarazadas sin ayuda médica. Fuera de la baja estatura, las otras características físicas que pueden presentarse incluyen: problemas en los ojos (párpados caídos, "ojo perezoso") • paladar alto



- mandíbula pequeña
- línea de crecimiento del pelo baja en la parte de atrás
- cuello ancho y corto, a veces con un exceso de piel que conecta el cuello con el hombro (llamado "repliegue membranoso")
- tórax ancho
- encorvamiento de la columna (escoliosis)
- brazos en los que el codo se extiende más de lo común
- falta de la cuarta o quinta coyuntura de los dedos
- manos y pies hinchados (linfoedema)
- uñas angostas
- rodillas juntas
- gran número de lunares en la piel



DIAGNOSTICO

Las características físicas pueden sugerir el síndrome, pero la única forma fiable de diagnosticar la condición es por medio de un análisis del cariotipo. En esta prueba, se toma una muestra de sangre y se examina bajo un microscopio para detectar los cromosomas que faltan o están alterados.

TRATAMIENTO

El síndrome de Turner, puesto que es una condición genética, no tiene cura, pero algunos de los síntomas pueden tratarse individualmente. Las dos opciones son: Terapia con hormona de crecimiento. Para aumentar la estatura, la mayoría de las niñas con el síndrome reciben inyecciones con una forma sintética de la hormona de crecimiento. El tratamiento se comienza en los años preescolares o los primeros años escolares. Terapia de reemplazo hormonal. La mayoría de las niñas con el síndrome necesitan terapia de estrógeno para desarrollar los cambios físicos que normalmente ocurren en la pubertad (el crecimiento de las mamas y la menstruación). El estrógeno viene en parches, píldoras o inyección. Al comenzar la menstruación se agrega una segunda hormona, la progesterona, para que los ciclos menstruales tengan regularidad.

SINDROME DE KLINEFELTER

DEFINICION

Las características del síndrome de Klinefelter se deben a las copias adicionales de genes en el cromosoma X adicional, que pueden alterar el desarrollo sexual masculino.^[3] Los seres humanos tienen 46 cromosomas, siendo 22 pares los cromosomas autosomas y 1 par formado por cromosomas sexuales. Los dos cromosomas sexuales determinan el sexo de la persona. Las mujeres normalmente tienen dos cromosomas sexuales XX, mientras que los hombres normalmente tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. El síndrome de Klinefelter generalmente ocurre como un evento aleatorio durante la formación (meiosis) de células reproductivas ([óvulos y espermatozoides](#)), que se conoce como no disyunción y que resulta en un número anormal de cromosomas en las células reproductivas. Por ejemplo, el óvulo o espermatozoide puede tener una copia extra del cromosoma X y pasar esta alteración para el hijo que así tendrá el cromosoma X extra en cada una de las células del cuerpo.

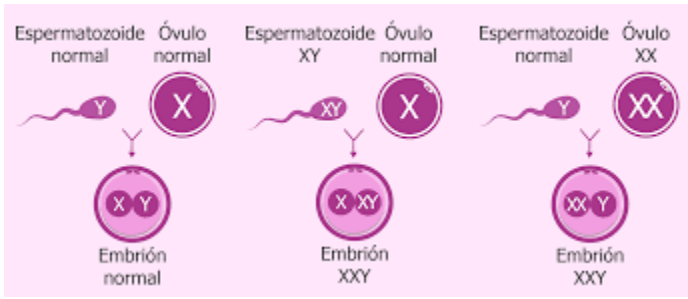
La mayor parte de las veces el síndrome de Klinefelter es causado por una sola copia extra del cromosoma X, lo que resulta en un total de 47 cromosomas por célula (47, XXY). Algunas personas con el síndrome de Klinefelter tienen el cromosoma X adicional solo en algunas de sus células; estas personas tienen "mosaico del síndrome de Klinefelter".¹

Se estima que aproximadamente la mitad de las veces, el error de división celular ocurre durante el desarrollo del espermatozoide, mientras que el resto se debe a errores en el desarrollo del óvulo. Las mujeres que tienen embarazos después de los 35 años tienen una posibilidad ligeramente mayor de tener hijos con este síndrome.

Algunas personas con las características del síndrome de Klinefelter tienen condiciones conocidas como "variantes del síndrome de Klinefelter" donde hay más de un cromosoma sexual adicional en cada célula (48, XXXY, 48, XXYY y 49, XXXXY).

HERENCIA

El síndrome de Klinefelter no se hereda; la copia adicional del cromosoma X ocurre durante la formación de células reproductivas (óvulos o espermatozoides) en uno de los padres de una persona afectada. Durante la división celular (meiosis), un error llamado "no disyunción" o "falta de la disyunción" resulta en que los cromosomas X se distribuyan anormalmente entre las células reproductivas (óvulo o espermatozoide) a medida que se forman. Los seres humanos tenemos 46 cromosomas en total, que están agrupados en pares. Un cromosoma del par de cromosomas sexuales (X o Y)



proviene del padre y el otro cromosoma proviene de la madre. Normalmente, los cromosomas se separan uno del otro durante la división celular (meiosis), mediante el proceso que se conoce como "disyunción". De esta forma, a medida que las células se dividen, cada óvulo obtiene solamente un cromosoma X y cada espermatozoide recibe un cromosoma X o un cromosoma Y. Sin embargo, si no hay una disyunción normal, un óvulo o un espermatozoide pueden tener una copia adicional del cromosoma X.^[2]

Si una célula de óvulo conteniendo un cromosoma X adicional (XX) es fertilizada por una célula de esperma con un cromosoma Y, el niño tendrá el síndrome de Klinefelter. De manera similar, si una célula de esperma conteniendo un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) fertiliza una célula de óvulo que tiene un solo cromosoma X, el niño tendrá el síndrome de Klinefelter

DIAGNOSTICO

El diagnóstico de síndrome de Klinefelter se hace con base en la presencia de las señales y síntomas característicos. Se pueden solicitar pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico, que generalmente incluye un análisis cromosómico (cariotipo).^{[3][8]}

También es posible diagnosticar el síndrome de Klinefelter antes del nacimiento mediante el análisis cromosómico de muestras de vellosidades coriónicas o amniocentesis



CARACTERISTICAS CLINICAS

testículos pequeños y firmes Pubertad retrasada o incompleta con falta de características sexuales secundarias que resultan en escaso vello facial, corporal o sexual, voz aguda y distribución de 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 (ginecomastia)
- [Infertilidad](#)
- Estatura alta (La estatura media final es de aproximadamente 179.2 + 6.2 cm)
- 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



Algunas personas con características del síndrome de Klinefelter tienen más de un cromosoma X adicional en cada célula (como 48, XXXY o 49, XXXXY). En estos casos, conocidos como "variantes del síndrome de Klinefelter", las señales y los síntomas pueden ser más graves y pueden incluir: [\[1\]\[2\]\[4\]\[5\]\[6\]](#)

- Discapacidad intelectual
- Rasgos faciales distintivos
- Anormalidades esqueléticas ([cifosis](#), [coxa valga](#))
- Mala coordinación
- Graves dificultades de habla
- Problemas de comportamiento
- [Cardiopatías congénitas](#)
- Problemas en los dientes



TRATAMIENTO

Debido a que los síntomas del síndrome de Klinefelter (SK) a veces pueden ser muy leves, muchas personas nunca son diagnosticadas o tratadas. Cuando se hace el diagnóstico, el tratamiento se basa en los signos y síntomas presentes en cada persona, especialmente los problemas relacionados con el hipogonadismo, la ginecomastia, y los problemas psicosociales. El tratamiento puede incluir:

- Reemplazo de testosterona (aproximadamente la mitad de las personas con SK tienen niveles bajos de testosterona, que pueden aumentar al tomar testosterona suplementaria. El aumento del nivel de testosterona puede ayudar a las personas afectadas a desarrollar sus músculos, a tener una voz más profunda y a desarrollar el vello facial y corporal. También puede aumentar el deseo sexual, aumentar los testículos, mejorar el estado de ánimo, la autoimagen y el comportamiento, así como también puede proteger contra la osteoporosis y disminuir los riesgos de enfermedades autoinmunes y de cáncer de mama)
- Cirugía de eliminación o reducción mamaria
- Intervenciones educativas adecuadas para mejorar el desempeño escolar. Los niños con el síndrome de Klinefelter pueden calificar para servicios especiales que pueden ayudarlos en la escuela, y los maestros también pueden ayudar al usar ciertos métodos especiales en las clases, como dividir las tareas mayores en varias tareas menores.
- Varias formas de terapia tales como terapia física, del habla, ocupacional, conductual, de salud mental
- y terapia familiar, pueden ayudar a reducir o eliminar algunos de los síntomas del síndrome de Klinefelter, como el tono muscular deficiente; problemas de habla y lenguaje; o baja autoconfianza

Bibliografía

- ALVARENGA, B. L. (2012). *SINDROME DE CRI DU CHAT UNA RARA CROMOSOPATIA*. TEGUCIGALPA HONDURAS : <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2012/pdf/Vol80-1-2012-6.pdf>.
- CUEVAS-COVARRUBIAS, J. V.-A. (OCTOBER-DICIEMBRE). DIAGNOSTICO CLINICO Y CITOGENETICO MOLECULAR EN PACIENTES CON SINDROME DE WILLIAMS . *REVISTA MEDICA DEL HOSPITAL GENERAL DE MEXICO* .
- GOMEZ, V. L. (2020). *SINDROME DE EDWARDS CON CARDIOPATIA CONGENITA DE LARGA SUPERVIVENCIA* . <https://www.medwave.cl/link.cgi/Medwave/Estudios/Casos/8015.ac>.
- HAMILTON, N. N. (2020). *TRISOMIA 13* . www.msmanuals.com/es-mx/professional/pediatría/anomalías-cromosómicas-y-génicas/trisomía-13: SIDNEY KIMMEL .
- LOZANO, A. P. (ABRIL Y SEPTIEMBRE de 2010). *SINDROME DE WILLIAMS*. Obtenido de Revista Latinoamericana de Psicología: <http://www.scielo.org.co/pdf/rlps/v43n2/v43n2a02.pdf>
- ROSSANA BORGES CAUICH, J. D. (ENERO-ABRIL- 2019). MANIFESTACIONES CLINICAS ASOCIADAS AL SINDROME DE PRADER WILLI . *REVISTA BIOMEDICA* .

https://watermark.silverchair.com/jcem00E2.pdf?token=AQECAHi208BE49Ooan9kkhW_Ercy7Dm3ZL_9Cf3qfKAc485ysgAAAp8wggKbBgkqhkiG

[Síndrome de Klinefelter | Genetic and Rare Diseases Information Center \(GARD\) – an NCATS Program \(nih.gov\)](#)