



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

CAMPUS COMITÁN

LICENCIATURA EN MEDICINA HUMANA

Alumno(s): GUADALUPE DEL CARMEN

COELLO SALGADO

INDICE

- SINDROME DE CRI-DU-CHAT.....pág. 1
- SINDROME DE WILLIAS.....pág.3
- SINDROME DE PRADER WILLIE.....pág.5
- SINDROME DE PATAU.....pág.9
- SINDROME DE EDWARDS.....pág.11
- SINDROME DE TURNER.....pág.14
- SINDROME DE KLINEFELTER.....pág.16

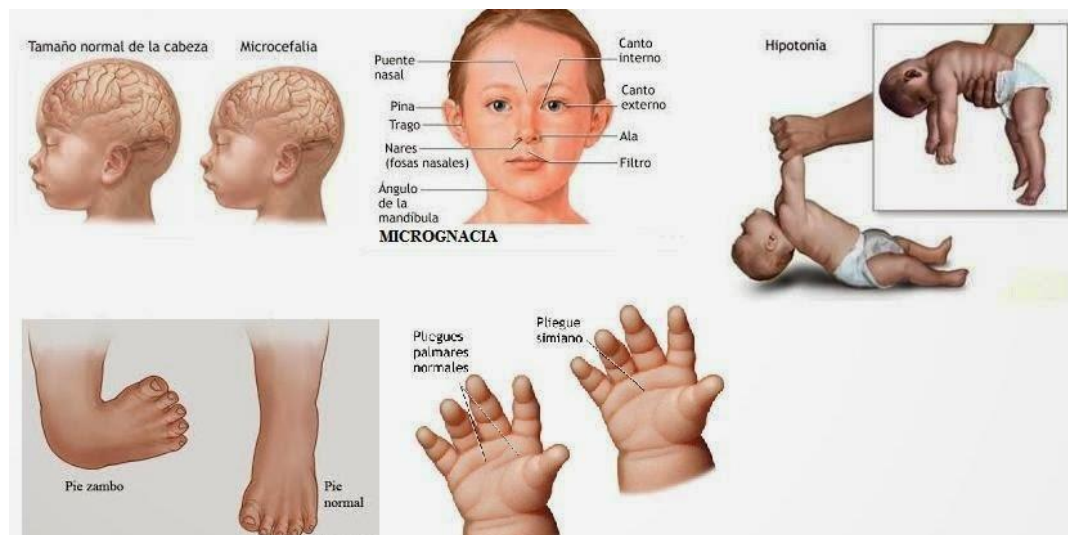
SINDROME DE CRI-DU-CHAT

El síndrome del maullido del gato es poco común y es causado por un fragmento faltante del cromosoma 5. Se cree que la mayoría de los casos ocurre durante el desarrollo del óvulo o del espermatozoide. Un pequeño número de casos ocurre cuando uno de los padres le transmite una forma reordenada y diferente del cromosoma a su hijo.

CARACTERISTICAS DEL PADECIMIENTO

Generalmente, los niños que tienen el síndrome del maullido son pequeños al nacer y tienen dificultades respiratorias. Además del llanto parecido al maullido de un gato, pueden tener las siguientes características físicas:

- barbilla pequeña
- rostro anormalmente redondo
- puente de la nariz pequeño
- pliegues de piel debajo de los ojos
- ojos anormalmente separados (hipertelorismo ocular u orbital)
- orejas con forma anormal o anormalmente separadas
- mandíbula pequeña (micrognacia)
- fusión parcial de los dedos de las manos o de los pies
- línea única en la palma de la mano
- hernia inguinal (protuberancia de los órganos a través de un área débil o un desgarro en la pared abdominal)



PRELEVANCIA

La prevalencia va desde 1 por 15 000 habitantes hasta 1 por 50 000 habitantes.

DIAGNOSTICO CON PRUEVAS GENETICAS

El diagnóstico prenatal es posible mediante la observación ecográfica de anomalías estructurales. Algunos casos se presentan con anomalías cerebelosas. El muestreo de vellosidades coriónicas o la amniocentesis, con análisis de cariotipo, FISH o CMA pueden revelar la delección de la región crítica en el cromosoma 5p.

TRATAMIENTO

Hasta hoy no existe un tratamiento médico restaurador para el Cri-du-Chat y el síndrome Down (SD). El propósito del trabajo es conocer el funcionamiento cognitivo y lingüístico de estas personas y analizar de qué forma estos factores contribuyen a mejorar su rendimiento académico y personal.

SINDROME DE WILLIAMS

El síndrome de Williams es causado por falta de algunos genes de una región específica del cromosoma 7. La región que falta incluye más de 25 genes y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes resulta en las características del síndrome. Se hereda de forma autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos, sin que haya otros casos en la familia.

CRACTERISTICAS DEL PADECIMIENTO

- Discapacidad intelectual leve o moderada: Hay mayor dificultad con tareas visuales y espaciales como dibujar o montar rompecabezas, pero el habla, la música y el aprendizaje por repetición (memorización) no son tan afectados.
- Apariencia facial característica: Los niños pequeños con síndrome de Williams tienen rasgos faciales distintivos, incluyendo una frente amplia, nariz corta con una punta ancha, mejillas llenas, y boca ancha con labios gruesos. Puede haber problemas dentales como dientes pequeños y muy espaciados o torcidos o ausentes. En los niños mayores y en adultos, la cara parece más alargada y flaca

Características morfológicas



PREVALENCIA

El síndrome Williams (SW) es una de las enfermedades raras o infrecuentes. Tiene una incidencia de un caso cada 20.000 nacimientos vivos. Se trata de una alteración genética, localizada en el cromosoma 7 (banda 7q11.23), en el 99% de los casos

DIAGNOSTICO CON PRUEBAS GENETICAS

El método diagnóstico más utilizado se denomina FISH ("Hibridación In Situ Fluorescente"). Consiste **en** aplicar un reactivo a un trozo de ADN de la región del cromosoma 7q11.23 marcado **con** fluorescencia, sobre los cromosomas obtenidos de una célula del paciente (normalmente de sangre)

TRATAMIENTO

El tratamiento está dirigido a los síntomas que haya y puede incluir.

Cirugía para corregir problemas del corazón

Programas de intervención para los problemas de comportamiento (sobre todo para el trastorno por déficit de atención y la ansiedad)

Programas de educación especial para los problemas de aprendizaje

Terapias físicas

Modificación de la dieta

Medicación para tratamiento de la hipercalcemia como corticoides u otra medicación

Medicamentos supresores de las hormonas sexuales en los casos de pubertad temprana

Medicamentos para hipertensión, o el estreñimiento

Tratamiento de los problemas de los dientes

Evitar suplementación de vitaminas que contengan vitamina D

Al ser un trastorno genético no tiene cura, pero "pueden y deben" tratarse las alteraciones de salud, desarrollo y conducta que presente cada caso en particular. Se deben evitar los suplementos de calcio y de vitamina D y es importante tratar los niveles altos de calcio en la sangre, en caso de estar presentes. La estenosis vascular puede ser un problema médico significativo y se debe tratar con base en su severidad. La fisioterapia ayuda a los pacientes que presentan rigidez articular. Asimismo, la terapia del lenguaje y del desarrollo ayuda a los niños; por ejemplo, sus fortalezas verbales pueden ayudar a compensar otras debilidades. Existen otros tratamientos que se administran de manera individual dependiendo de los síntomas particulares del paciente. Puede ayudar el hecho de que el tratamiento sea coordinado por un genetista con experiencia en este síndrome. Más allá de que cada trastorno sea correctamente atendido por el especialista que corresponda, se debe tener en cuenta que cada vez que requieran sedación o anestesia general para alguna cirugía o procedimiento de diagnóstico se debe realizar una completa evaluación previa, ya que la literatura refiere varios casos de efectos adversos en personas con Síndrome de Williams.

El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético poco frecuente que provoca varios problemas físicos, mentales y conductuales. Una característica importante del síndrome de Prader-Willi es una sensación constante de hambre que suele comenzar a los 2 años de edad aproximadamente

CARACTERÍSTICAS DEL PADECIMIENTO

Las personas con síndrome de Prader-Willi quieren comer de manera constante porque nunca se sienten satisfechas (hiperfagia) y suelen tener problemas para controlar el peso. Muchas de las complicaciones del síndrome de Prader-Willi se deben a la obesidad.

Bebés

Los signos y síntomas que pueden estar presentes desde el nacimiento son:

- Poco tono muscular. Un signo primario durante la infancia es tener poco tono muscular (hipotonía). Los bebés pueden descansar con los codos y rodillas extendidos libremente en lugar de tenerlos fijados, y cuando se les alza pueden parecer flácidos o como muñecas de trapo.
- Rasgos faciales distintivos. Los niños pueden nacer con ojos con forma de almendra, un estrechamiento de la cabeza en las sienes, la boca hacia abajo y el labio superior fino.
- Reflejo de succión deficiente. Los bebés pueden tener un reflejo de succión deficiente debido al tono muscular debilitado. La succión deficiente dificulta la alimentación y puede provocar fallas en el desarrollo.
- Capacidad de respuesta generalmente deficiente. El bebé puede parecer sorprendentemente cansado, responde mal a la estimulación, le cuesta levantarse o tiene un llanto débil.
- Genitales subdesarrollados. Los niños pueden tener el pene y el escroto pequeños. Los testículos pueden ser pequeños o pueden no descender del abdomen al escroto (criptorquidia). En las niñas, el clítoris y los labios de la vulva pueden ser pequeños.

De la niñez temprana a la adultez

Otras características del síndrome de Prader-Willi aparecen durante la primera infancia y permanecen toda la vida, lo que requiere un control cuidadoso. Estas características pueden ser:

- Antojos de alimentos y aumento de peso. Un signo clásico del síndrome de Prader-Willi es el antojo constante de alimentos, que comienza alrededor de los 2 años de edad y tiene como consecuencia un aumento de peso rápido. El apetito constante provoca comer con frecuencia y consumir porciones abundantes de comida. Se pueden presentar conductas inusuales para buscar comida, como acumular alimentos de forma compulsiva o ingerir comida congelada o incluso desperdicios.

- Órganos sexuales subdesarrollados. Un trastorno llamado «hipogonadismo» se produce cuando los órganos sexuales (los testículos en los hombres y los ovarios en las mujeres) producen muy pocas hormonas sexuales o no las producen en absoluto. Esto provoca órganos sexuales subdesarrollados, pubertad tardía o incompleta y, en casi todos los casos, esterilidad. Sin tratamiento, es posible que las mujeres comiencen a menstruar después de los 30 años o quizás no lo hagan nunca, y los hombres pueden no tener mucho vello facial y quizás la voz nunca se agrave por completo.
- Crecimiento y desarrollo físico deficiente. La producción escasa de la hormona del crecimiento puede generar estatura baja, poca masa muscular y un nivel elevado de grasas corporales. Otros problemas endocrinos pueden comprender la producción insuficiente de hormona tiroidea (hipotiroidismo) o insuficiencia suprarrenal central que evita que el organismo responda adecuadamente a situaciones de estrés o infecciones.
- Deterioro cognitivo. La incapacidad intelectual leve o moderada, que puede comprender problemas de pensamiento, razonamiento y resolución de problemas, es una característica frecuente del trastorno. Incluso, aquellos que no tienen una discapacidad intelectual importante tienen algunas dificultades de aprendizaje.
- Retraso del desarrollo motor. Los niños pequeños con el síndrome de Prader-Willi por lo general llegan más tarde a hitos del desarrollo del movimiento físico, como sentarse o caminar, que el resto de los niños.
- Problemas del habla. Generalmente el habla se retrasa. La mala articulación de palabras puede ser un problema continuo en la adultez.
- Problemas de conducta. Los niños y adultos a veces pueden enojarse y ser testarudos, controladores o manipuladores. Pueden tener berrinches, especialmente cuando se les niega la comida, y es posible que no toleren los cambios en la rutina. También pueden manifestar conductas obsesivas compulsivas, repetitivas o ambas. Se pueden presentar otros trastornos de salud mental, como ansiedad o rascado cutáneo compulsivo.
- Trastornos del sueño. Los niños y los adultos con síndrome de Prader-Willi pueden tener trastornos del sueño, como interrupciones del ciclo de sueño normal y una afección en la que la respiración se interrumpe durante el sueño (apnea del sueño). Estos trastornos pueden provocar somnolencia diurna excesiva y empeorar los problemas de conducta.
- Otros signos y síntomas. Pueden comprender tener las manos y los pies pequeños, curvatura de la columna vertebral (escoliosis), problemas de cadera, reducción del flujo de saliva, miopía y otros problemas de la visión, problemas para regular la temperatura corporal, tolerancia elevada al dolor o falta de pigmento (hipopigmentación) que puede provocar que el cabello, los ojos y la piel sean de un color pálido.



PREVALENCIA

El **síndrome de Prader-Willi** es un trastorno poco común (**prevalencia** 1/15 000-1/30 000 recién nacidos vivos), a consecuencia de la ausencia física o funcional de genes que se expresan solo a partir del cromosoma 15 de herencia paterna

DIAGNOSTICO CON PRUEBA GENETICA

Actualmente para el diagnóstico de PWS es hecho con la **prueba** de la metilación del ADN **cuando** se sospecha de PWS

TRATAMIENTO

El equipo puede incluir un médico que trata los trastornos hormonales (endocrinólogo), especialistas de la conducta, un dietista, un fisioterapeuta o un terapeuta ocupacional, un profesional de la salud mental, un genetista y otros especialistas según sea necesario.

Si bien los tratamientos específicos varían según los síntomas, la mayoría de los niños que padecen el síndrome de Prader-Willi necesitarán lo siguiente:

- **Buena nutrición para los lactantes.** Muchos lactantes con el síndrome de Prader-Willi tienen dificultades para alimentarse debido al tono muscular disminuido. El pediatra de tu hijo puede recomendar una leche maternizada con alto contenido de calorías o métodos de alimentación especial para ayudar a tu bebé a aumentar de peso. También controlará el crecimiento de tu hijo.
- **Tratamiento con hormona del crecimiento humana.** El tratamiento con la hormona del crecimiento humana en los niños con el síndrome de Prader-Willi ayuda a acelerar el crecimiento, mejora el tono muscular y reduce la grasa corporal. Los médicos que tratan trastornos hormonales (endocrinólogos) pueden ayudar a determinar si tu hijo se beneficiaría del tratamiento con la hormona del crecimiento

humana y a debatir los riesgos. Se suele recomendar una evaluación del sueño antes de comenzar el tratamiento con la hormona del crecimiento.

- **Tratamiento con hormona sexual.** El endocrinólogo puede sugerir que tu hijo realice la terapia de reemplazo hormonal (testosterona para varones o estrógeno y progesterona para mujeres) para reponer los niveles bajos de hormonas sexuales. Por lo general, la terapia de reemplazo hormonal comienza cuando tu hijo alcanza la edad normal de la pubertad y puede ayudar a reducir el riesgo de padecer debilitamiento de los huesos (osteoporosis). Es posible que tu hijo necesite una cirugía para corregir los testículos no descendidos.
- **Control de peso.** Un dietista puede ayudarte a elaborar una dieta saludable baja en calorías para controlar el peso de tu hijo y asegurar una buena nutrición. Una dieta restringida en calorías puede requerir la incorporación de suplementos de vitaminas y minerales para asegurar una nutrición equilibrada. Aumentar la actividad y el ejercicio físico puede ayudar a controlar el peso y a mejorar el funcionamiento físico.
- **Tratamiento de las alteraciones del sueño.** Tratar la apnea del sueño y otros problemas para dormir puede mejorar la somnolencia durante el día y los problemas de comportamiento.
- **Varias terapias.** Tu hijo podría beneficiarse con una variedad de terapias, como la fisioterapia para mejorar las habilidades de movimiento y la fuerza, la terapia del habla para mejorar las habilidades verbales, y la terapia ocupacional para aprender las habilidades cotidianas. También puede ayudar la terapia del desarrollo para aprender conductas, habilidades sociales e interpersonales adecuadas para su edad. En los Estados Unidos, los programas de intervención temprana con estos tipos de terapia, por lo general, están disponibles para bebés y niños pequeños a través del departamento de salud del Estado. Durante los años escolares, la planificación y el apoyo escolar pueden maximizar el aprendizaje.
- **Control del comportamiento.** Puede ser necesario establecer límites estrictos en relación con el comportamiento, los horarios y el acceso a los alimentos y supervisar de manera estricta la ingesta de alimentos. Es posible que algunas personas necesiten medicamentos para controlar los problemas de conducta.
- **Cuidado de la salud mental.** Un profesional de salud mental, como un psicólogo o un psiquiatra, puede ayudar a abordar los problemas psicológicos, como conductas obsesivo-compulsivas, pellizcado cutáneo o un trastorno del estado de ánimo.
- **Otros tratamientos.** Entre estos tratamientos se incluyen el manejo de los síntomas o de las complicaciones específicas identificadas mediante exámenes de la vista para los problemas de la visión, pruebas de hipotiroidismo o de diabetes y exámenes para detectar escoliosis.

SINDROME DE PATAU

El síndrome de Patau, trisomía en el par 13 o trisomía **D** es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario. El cariotipo da 47 cromosomas y sirve de diagnóstico prenatal por amniocentesis o cordiocentesis sobre todo si los padres optan por el aborto eugenésico. Se trata de la trisomía menos frecuente, descrita citogenéticamente por primera vez en 1960 por Klaus Patau, genetista alemán. Se suele asociar con un problema meiótico materno, más que paterno y como el síndrome de Down, el riesgo aumenta con la edad de la mujer. Los afectados mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses, como mucho llegan al año. Se cree que entre el 80-90% de los fetos con el síndrome no llegan a término.

Características clínicas del padecimiento

Esta alteración genética se produce intraútero afectando a casi todos los órganos del cuerpo del feto, por lo tanto, la esperanza de vida es muy limitada. El feto puede presentar malformaciones en todos los órganos, como corazón, pulmones, cráneo, etc

El feto presenta un retraso en el desarrollo y uno o varios de los siguientes síntomas: Anomalías en el sistema nervioso que incluyen retraso mental, holoprosencefalia (50% de los casos), dilatación de la bifurcación ventricular, hipotonía muscular y alargamiento del surco posterior. Anomalías faciales como disminución de distancia interorbital (hipotelorismo) que puede llegar a la presencia de un solo ojo (aspecto de cíclope) y coloboma. Labio leporino. O ausencia de paladar en algunos casos y trastornos en la lengua, aparición de más de dos Narices. Anomalías renales como hidronefrosis y aumento de tamaño del riñón. Anomalías cardíacas que se incluyen comunicación interventricular, displasia valvular y Tetralogía de Fallot . Anomalías de miembros como polidactilia y pie vago. Anomalías en abdomen como onfalocelo y extrofía vesicular

Síndrome de Patau

Trisomía 13



SFO TLIGHT Med

Lo que presentamos fue únicamente con fines informativos. Siempre debes consultar a un profesional de la salud si tienes alguna inquietud médica.

Prevalencia

El Síndrome de Patau tiene una incidencia de 1 entre 20.000 nacidos vivos, aunque en abortos espontáneos es 100 veces más frecuente². Es ligeramente más frecuente en mujeres, al igual que la trisomía 18

DIAGNOSTICO CON PRUEBA GENETICA

El diagnóstico del síndrome de Patau se puede realizar a través de pruebas como la amniocentesis, pero también a partir de pruebas de cribado más seguras como el test prenatal NACE. Cribado en el primer trimestre: Es un estudio combinado de analítica hormonal y ecografía, que tiene en cuenta la edad materna.

Tratamiento

La esperanza de vida de los niños con síndrome de Patau es baja. Una elevada proporción de los embarazos de bebés con este trastorno no llega a término siquiera. En el resto de casos, el tratamiento consiste en aplicar intervenciones quirúrgicas para corregir el paladar hundido y en realizar operaciones cardíacas en caso de que haya malformaciones en el corazón. Además, es fundamental poner en marcha acciones de estimulación precoz para compensar el déficit cognitivo.

PRONÓSTICO

Más del 80% de los niños con trisomía 13 muere en el primer año de vida.

Las posibles complicaciones que pueden surgir se inician casi inmediatamente, la mayoría de los bebés con trisomía 13 presentan cardiopatía congénita.

Otras complicaciones pueden ser la dificultad respiratoria o falta de respiración (apnea), la sordera, los problemas de alimentación, la insuficiencia cardíaca, las convulsiones y los problemas de la visión

SINDROME DE EDWARDS

El **síndrome de Edwards**, también conocido como trisomía 18, es una aneuploidía humana que se caracteriza usualmente por la presencia de un cromosoma adicional completo en el par 18. También se puede presentar por la presencia parcial del cromosoma 18 (traslación desbalanceada) o por mosaicismo en las células fetales. Fue originalmente descrita por John H. Edwards en la Universidad de Wisconsin, sus resultados fueron publicados y registrados en la literatura pediátrica y genética en el año 196

CARACTERÍSTICAS DEL PADECIMIENTO

El síndrome de Edwards se considera una enfermedad genética grave a nivel clínico, debido a que la presencia de una trisomía 18 se asocia a anomalías en el desarrollo del feto y posteriores defectos en órganos internos, como el corazón o el cerebro, en el sistema inmunitario, en el control de la temperatura y en otros procesos inconscientes como el control de la respiración, con posibilidad de padecer apneas. Aquellos niños que sobreviven a la enfermedad, presentan retraso en el desarrollo mental y motor, por lo que no podrán llevar una vida independiente y requerirán de cuidados y atenciones básicas. Aunque siempre hay que tener en cuenta, que como en cualquier enfermedad, el grado de afectación dependerá del niño. También existen una serie de rasgos faciales asociados, como la parte posterior de la cabeza (occipucio) ensanchada, mandíbula y boca pequeña, malformaciones en el rostro etc. Los bebés que padecen el síndrome de Edwards también pueden presentar problemas a la hora de alimentarse, al no haber desarrollado correctamente el reflejo de succión y deglución. Por ello, es habitual que estos niños se alimenten durante meses gracias a una sonda

Puños cerrados mano trisómica

Los niños con síndrome de Edwards adoptan una posición de manos característica, que recibe el nombre de trisómica. Tienen a cerrar los puños y tienen dificultades para abrirlos.

Asimismo, el segundo dedo de la mano suele estar montado sobre el tercero y el quinto dedo sobre el cuarto.

Uñas de manos y pies hipoplásicas

Uñas hipoplásicas. Las uñas de estos niños están atrofiadas. Son muy pequeñas, tanto por lo que se refiere al grosor como a la textura. Este hecho puede asociarse a alteraciones de las falanges terminales subyacentes.

Piernas cruzadas

Piernas cruzadas Las caderas los niños con síndrome de Edwards no pueden extenderse más de 45°. Por esta razón, una postura muy común en ellos es tener siempre las piernas cruzadas.

Talón prominente y dedo del pie en dorsiflexión

Talón prominente Además de tener un talón prominente, los niños con síndrome de Edwards suelen tener el primer dedo del pie corto y en dorsiflexión. Esto quiere decir que existe una reducción del ángulo entre el pie y la pierna, en el cual este dedo en cuestión se acerca a la espinilla.

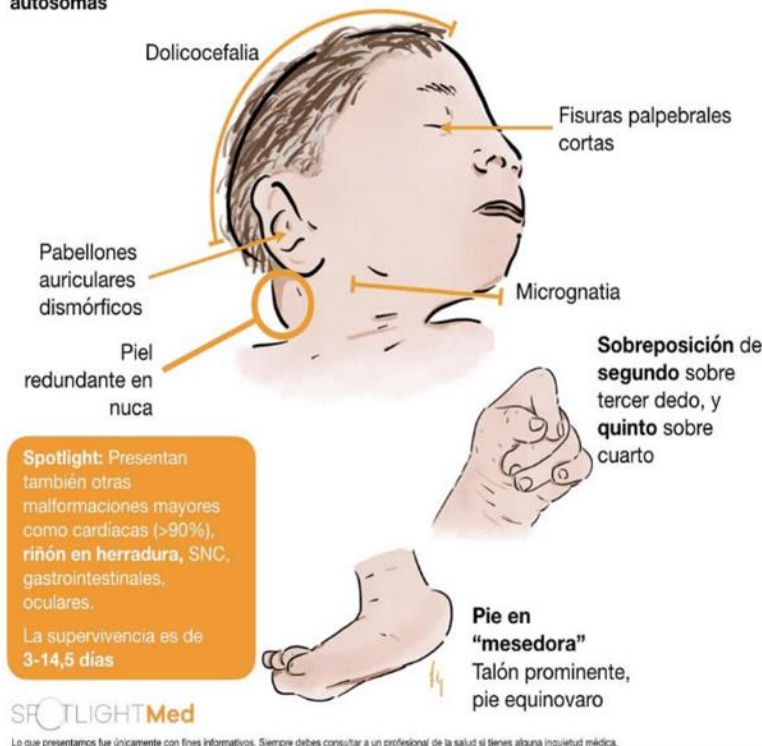
Pies zambos

Pies zambos El pie zambo o equinovaro es una deformidad que se caracteriza porque no se puede apoyar en el suelo de manera normal. Es decir, se trata de una malformación del pie, en la que éste aparece flexionado hacia un lado, bien hacia adentro o bien hacia abajo. Asimismo, este trastorno puede manifestarse en uno o en ambos pies. Los pies de estos niños también suelen tener sindactilia del segundo y tercer dedos. Es decir, que los dedos aparecen unidos.

Síndrome de Edwards

Trisomía 18

2º síndrome más común que afecta número de autosomas



PREVALENCIA

Su incidencia se estima entre 1/6.000 y 1/8.000 nacimientos. En más de un 95% de fetos con esta anomalía cromosómica se produce una muerte in útero.

DIAGNOSTICO CON PRUEVAS GENETICAS

El diagnóstico prenatal se realiza con pruebas citogenéticas; el diagnóstico posnatal se realiza con análisis en sangre periférica. El tratamiento es sintomático. (Véase también Generalidades sobre las anomalías cromosómicas)

Las técnicas de diagnóstico prenatal No invasivo, mediante la tecnología de secuenciación masiva de ADN fetal libre en plasma, han permitido el diagnóstico precoz del síndrome de

Edwards, en aquellas mujeres embarazadas que sientan intranquilidad por pensar que su futuro hijo pueda estar afectado por la enfermedad. De esta forma, es posible detectar la anomalía cromosómica con un simple análisis de sangre materna, con una tasa de detección del 99%.

TRATAMIENTO

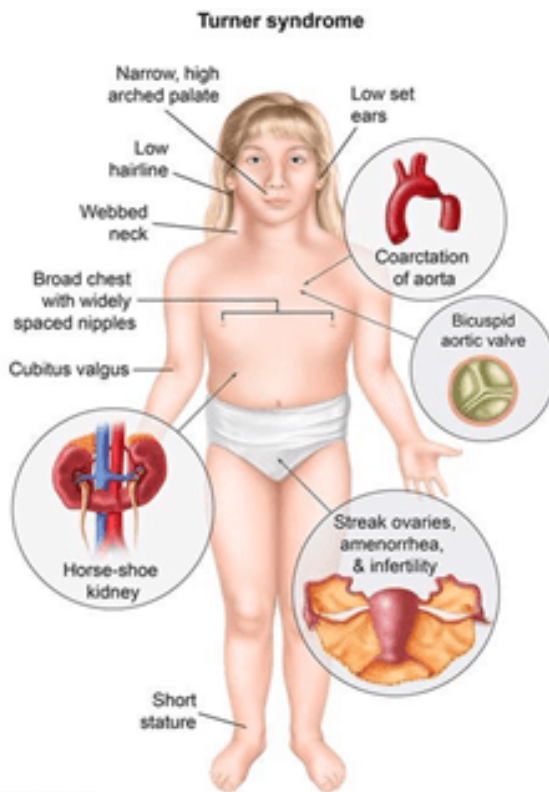
No existe ningún tipo de tratamiento específico para el síndrome de Edwards o trisomía 18. Los tratamientos que se utilicen dependerán de cada caso y serán indicados por el pediatra. Los médicos y especialistas recomiendan a los padres que tienen un hijo con el síndrome de Edwards y que quieran tener más hijos que se realicen pruebas genéticas como medida de prevención.

SINDROME DE TURNER

El Síndrome de Turner es una alteración genética originada por la ausencia parcial o total de un cromosoma sexual X y es considerado la alteración de los cromosomas sexuales más frecuente y la única monosomía compatible con la vida, se presenta solo en pacientes del sexo femenino

CARACTERISTICAS DEL PADECIMIENTO

Una de las principales características que presentan las pacientes con Síndrome de Turner es la talla baja, sin embargo se pueden presentar otros signos o síntomas clínicos dependiendo de la edad del diagnóstico; estos pueden ser: manos y pies hinchados al nacimiento, cuello corto y alado, implantación baja de orejas, paladar alto, falta de desarrollo de los caracteres sexuales secundarios, dificultades para el aprendizaje, ansiedad, depresión, etc.



PREVALENCIA

Esta alteración cromosómica es una de las más comunes. Aproximadamente, 1 de cada 2.500 niñas nacidas en el mundo presentan el síndrome de Turner.

DIAGNOSTICO CON PRUEVAS GENETICAS

La prueba diagnóstica más importante que debe realizarse ante la sospecha de un caso de síndrome de Turner es el cariotipo, que se define como el patrón de los cromosomas de una especie. Para realizar esta prueba se toma una muestra de sangre del paciente y se cultiva en el laboratorio

TRATAMIENTO

El tratamiento de las pacientes con Síndrome de Turner debe ser multidisciplinario, por lo que requiere de seguimiento en un segundo o tercer nivel de atención, es decir hospitales o unidades de salud especializadas.

Algunas de las acciones y especialistas que intervienen en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estas pacientes son:

Genetista.- Consejo genético y corroboración del diagnóstico.

Endocrinólogo Pediatra.- Tratamiento hormonal, tratamiento de enfermedades crónico degenerativas.

Cardiólogo Pediatra.- Detección y tratamiento oportuno de anomalías cardíacas y sus complicaciones.

Nefrólogo y Urólogo Pediatra.- Diagnóstico y tratamiento de alteraciones urinarias y sus complicaciones.

Oftalmólogo.- Detección y tratamiento oportuno de las alteraciones visuales.

Psicólogo.- Tratamiento oportuno de los trastornos de conducta que se presentan con frecuencia en estas pacientes

SINDROME DE KLINEFELTER

La mayoría de las personas tiene 46 cromosomas. Los cromosomas contienen todos los genes y el ADN, los pilares fundamentales del cuerpo. Los 2 cromosomas sexuales (X y Y) determinan si usted se convertirá en niño o en niña. Las mujeres normalmente tienen 2 cromosomas X. Los hombres normalmente tienen 1 cromosoma X y 1 cromosoma Y. El síndrome de Klinefelter se presenta cuando un niño varón nace con al menos 1 cromosoma X extra. Esto se escribe como XXY

CARACTERISTICAS DEL PADECIMIENTO

- Proporciones corporales anormales (piernas largas, tronco corto, hombro igual al tamaño de la cadera)
- Agrandamiento anormal de las mamas (ginecomastia)
- Infertilidad.
- Problemas sexuales.
- Vello púbico, axilar y facial menor a la cantidad normal.
- Testículos pequeños y firmes.
- Estatura alta.
- Tamaño reducido del pene.



PREVALENCIA

Los investigadores estiman que aproximadamente 1 de cada 500 varones nace con un cromosoma X extra, lo que convierte al KS en uno de los trastornos cromosómicos más comunes en los recién nacidos.

DIAGNOSTICO CON PRUEBA GENETICA

También llamado análisis de cariotipo, este **examen** se utiliza **para** confirmar un diagnóstico del **síndrome de Klinefelter**. Se envía una muestra de sangre al laboratorio **para** verificar la forma y el número de cromosomas

TRATAMINETO

Si a ti o a tu hijo se le diagnostica el síndrome de Klinefelter, el equipo de atención médica puede incluir un médico que se especializa en el diagnóstico y tratamiento de trastornos que implican las glándulas y hormonas del cuerpo (endocrinólogo), un terapeuta del habla, un pediatra, un fisioterapeuta, un consejero genético, un especialista en medicina reproductiva o infertilidad, y un consejero o psicólogo.

Aunque no hay manera de reparar los cambios en los cromosomas sexuales que se deben al síndrome de Klinefelter, los tratamientos pueden ayudar a minimizar sus efectos. Cuanto antes se haga el diagnóstico y se inicie el tratamiento, mayores serán los beneficios. Pero nunca es demasiado tarde para conseguir ayuda.

El tratamiento para el síndrome de Klinefelter se basa en signos y síntomas y puede incluir lo siguiente:

- **Terapia de reemplazo de testosterona.** Si comienza en el momento del inicio habitual de la pubertad, la terapia de reemplazo de testosterona se puede administrar para ayudar a estimular los cambios que normalmente ocurren en la pubertad, como el desarrollo de una voz más profunda, el crecimiento del vello facial y corporal, y el aumento de la masa muscular y el deseo sexual (libido). La terapia de reemplazo de testosterona también puede mejorar la densidad ósea y reducir el riesgo de fracturas, y puede mejorar el estado de ánimo y la conducta. No mejorará la infertilidad.
- **Extracción del tejido mamario.** En los hombres que tienen agrandamiento mamario, el exceso de tejido mamario puede ser extirpado por un cirujano plástico, lo que se traduce en un pecho de aspecto más típico.

- **Terapia del habla y terapia física.** Estos tratamientos pueden ayudar a los niños con el síndrome de Klinefelter que tienen problemas con el habla, el lenguaje y la debilidad muscular.
- **Evaluación y apoyo educativo.** Algunos niños con el síndrome de Klinefelter tienen problemas de aprendizaje y socialización y pueden beneficiarse de asistencia adicional. Habla con el maestro de tu hijo, con el consejero escolar o con la enfermera de la escuela sobre qué tipo de apoyo podría ayudar.
- **Tratamiento de fertilidad.** La mayoría de los hombres con el síndrome de Klinefelter son típicamente incapaces de engendrar hijos debido a que se producen pocos o ningún espermatozoide en los testículos. Para algunos hombres con una producción mínima de espermatozoides, un procedimiento llamado inyección intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI, por sus siglas en inglés) puede ayudar. Durante la inyección intracitoplasmática de espermatozoides, se extraen los espermatozoides del testículo con una aguja de biopsia y se inyectan directamente en el óvulo.
- **Asesoramiento psicológico.** Tener el síndrome de Klinefelter puede ser un desafío, especialmente durante la pubertad y la adultez temprana. Para los hombres con esta afección, lidiar con la infertilidad puede ser difícil. Un terapeuta familiar, consejero o psicólogo puede ayudar a resolver los problemas emocionales

BIBLIOGRAFIA

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001593.htm>

<https://healthtools.aarp.org/es/health/sindrome-del-maullido-cri-du-chat>

<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13102>

<https://neural.es/en-que-consiste-el-sindrome-de-williams/>

https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/prader-willi-syndrome/symptoms-causes/syc-20355997>

<https://neural.es/el-sindrome-de-prader-willi-sintomas-y-tratamiento/>

<https://www.webconsultas.com/salud-al-dia/sindrome-de-patau/sintomas-del-sindrome-de-patau-7307>

<https://www.ahedysia.org/patologias/121-sindrome-de-patau>

<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13424/trisomia-13>

<https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-edwards/>

<https://mibebeyyo.elmundo.es/mx/enfermedades/enfermedades-en-el-embarazo/sindrome-edwards>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000379.htm>

<https://www.hormone.org/pacientes-y-cuidadores/el-sindrome-de-turner>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000382.htm>

<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13471/sindrome-de-klinefelter>

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/klinefelter-syndrome/symptoms-causes/syc-20353949>