



## Universidad del Sureste

CAMPUS COMITÁN

### Licenciatura en Medicina Humana

#### Nombre del trabajo

Antología de síndromes

#### Materia

Introducción a la genética humana

#### Grado y grupo

3ro A

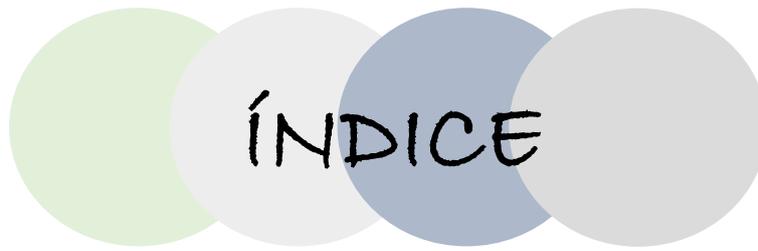
#### Nombre alumna

Johana Nazareth Vázquez Flores

#### Nombre docente

Q. Hugo Nájera Mijangos

Comitán de Domínguez Chiapas a 05 de noviembre 2021



# ÍNDICE

TEMA	PAG
Síndrome de Patau.....	3-4
Síndrome de Klinefelter.....	5-6
Síndrome de niño burbuja.....	7
Síndrome de Marfan.....	8-9
Síndrome de Williams.....	10
Síndrome de Down.....	11-12
Síndrome de Prader Willi.....	13
Síndrome de Cri du chat.....	14
Síndrome de Edwards.....	15
Síndrome de Turner.....	16
Síndrome de X frágil.....	17
Síndrome de Angelman.....	18

# SÍNDROME DE PATAU

## PATOGENIA

EDAD DE INICIO:

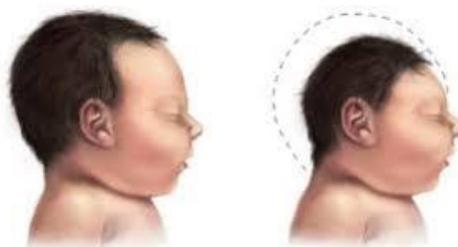
AFECTA A  
BEBÉS

El síndrome de Patau es una anomalía cromosómica en la que el paciente tiene una copia extra del cromosoma 13. Fue descrito por el Dr. Klaus Patau en 1960 y es la trisomía menos (más) frecuente, luego de la trisomía 21 y la trisomía 18,2.

Debido a las malformaciones la mayoría muere al poco tiempo de nacer, el mayor porcentaje antes de los 3 meses. El 80% no llegan al término de la gestación. La prevalencia de nacimientos con esta alteración cromosómica es 1% en embarazos de término. El pronóstico de vida se relaciona con la gravedad de las malformaciones que depende a su vez con el grado de alteración cromosómica.

## CARACTERÍSTICAS

- Craneofaciales: microcefalia, hipotelorismo, fontanela amplia, labio leporino con o sin fisura palatina, micrognatía, arrinia.
- Oculares: microftalmía, ciclopía, enoftalmía, glaucoma o catarata congénita
- Cerebrales: retraso mental, convulsiones, sordera, ventrículo cerebral único, holopocencefalia alobar
- Hematológicas: persistencia de hemoglobina fetal
- Torácicas: defecto septal tipo comunicación auricular o ventricular, ductus permeable o persistencia del ductus arterioso, dextrocardia.
- Abdominales: riñón poliquístico, onfalocele, criptorquidia.
- Otros: polidactilia, pliegue palmar único, pie valgo, restricción del crecimiento



## T. DIAGNÓSTICAS

- Cariotipo
- Biopsia de vellosidades coriales
- Amniocentesis
- Funiculocentesis

## TRATAMIENTO

Es paliativo a sus complicaciones



# SÍNDROME DE KLINEFELTER

## PATOGENIA

Se deben a las copias adicionales de genes en el cromosoma X adicional, que pueden alterar el desarrollo sexual masculino

EDAD DE INICIO:  
PUBERTAD

## CARACTERÍSTICAS

- Estatura superior a la media
- Piernas más largas, torso más corto y caderas más anchas en comparación con otros niños
- Pubertad ausente, retrasada o incompleta
- Después de la pubertad, menos masa muscular y menos vello facial y corporal en comparación con otros adolescentes
- Testículos pequeños y firmes
- Pene pequeño
- Tejido mamario agrandado (ginecomastia)
- Huesos débiles
- Bajos niveles de energía
- Tendencia a ser tímido y sensible
- Dificultad para expresar pensamientos y sentimientos o socializar
- Problemas con la lectura, la escritura, la ortografía o las matemáticas
- Conteo bajo de espermatozoides o ausencia de espermatozoides
- Testículos y pene de pequeño tamaño
- Deseo sexual bajo
- Altura superior a la media
- Huesos débiles
- Disminución del vello facial y corporal



## T. DIAGNÓSTICAS

- Cariotipo
- Amniocentesis



## TRATAMIENTO

No existe tratamiento genético, el tratamiento general se basa en:

- Terapia de reemplazo de testosterona
- Extracción de tejido mamario
- Terapia de habla
- Tratamiento de fertilidad
- Asesoramiento psicológico



# SÍNDROME DE INM. COMBINADA SEVERA

## PATOGENIA

Se debe a un trastorno autosómico recesivo que origina una disfunción intensa en las células T y B, y puede acabar con la muerte de los pacientes antes de los dos años de edad por infección masiva

EDAD DE INICIO:

RECIENTE  
NACIDOS



## CARACTERÍSTICAS

Los niños nacen totalmente indefensos y los síntomas de la enfermedad se manifiestan en los primeros meses de vida, los signos más comunes es la recurrencia de las infecciones, la dificultad para superarlas y un retraso de crecimiento.

Normalmente, los síntomas principales de los RN con esta enfermedad son: diarreas frecuentes, infecciones recurrentes del oído, infecciones de las vías respiratorias, infecciones de la sangre, afectaciones a la piel, infecciones por hongos en la boca

## T. DIAGNÓSTICAS

- Cariotipo



## TRATAMIENTO

- Trasplante de medula ósea
- Terapia génica



# SÍNDROME DE MARFAN

## PATOGENIA

El *FBN1* codifica la fibrilina-1, una glucoproteína de la matriz extracelular de amplia distribución. La fibrilina-1 se polimeriza para formar miofibrillas, tanto en los tejidos elásticos como en los no elásticos, como la adventicia de la aorta, las zonulas ciliares y la piel.

Las mutaciones afectan a la síntesis, el procesamiento, la secreción, la polimerización y la estabilidad de la fibrilina-1. Además del síndrome de Marfan, las mutaciones de *FBN1* puede causar otros síndromes, como el Síndrome de Marfan neonatal, rasgos esqueléticos aislados, ectopia lenticular autosómica dominante y el fenotipo MASS, miopía, dilatación aórtica no progresiva y hallazgos esqueléticos y dérmicos no específicos.

Mutación en *FBN1*, MIM  
154700

EDAD DE INICIO:

TEMPRANA INFANCIA

## CARACTERÍSTICAS

- Anomalías esqueléticas
- Ectopia lenticular
- Prolapso de la válvula mitral
- Dilatación y ruptura de la aorta
- Neumotorax espontáneo
- Ectasia dural lumbosacra



Muchas de las características se desarrollan con la edad. Las anomalías esqueléticas, como la deformidad anterior del pecho y la escoliosis, empeoran con el crecimiento óseo. La subluxación del cristalino está presente desde la etapa temprana infancia, pero puede progresar durante la adolescencia. El desprendimiento de retina, el glaucoma y las cataratas tienen su frecuencia aumentada en los individuos con este síndrome. Las complicaciones cardiovasculares se manifiestan a cualquier edad y progresan a lo largo de la vida.

## T. DIAGNÓSTICAS

- Cariotipo

## TRATAMIENTO

No existe tratamiento genético, el tratamiento general existente se centra en la prevención de las diversas complicaciones de esta enfermedad. Para lograr esto, tendrás que controlarte regularmente para detectar si los daños provocados por la enfermedad avanzan

Según los signos y síntomas, los procedimientos pueden comprender los siguientes:

- Reparación aórtica
- Tratamientos para la escoliosis
- Corrección del esternón
- Cirugía ocular



# SÍNDROME DE WILLIAMS

## PATOGENIA

Es una alteración genética. Se debe a una delación en el cromosoma 7, en la banda cromosómica 7q 11.23, que se denomina submicroscópica porque no se aprecia bien cuando se visualizan los cromosomas al microscopio. Una delación consiste en la pérdida de parte del material genético, el ADN.

EDAD DE INICIO:  
RECIENTE NACIDOS

## CARACTERÍSTICAS

- Rastro de diablillo
- Labios gruesos
- Nariz respingada
- Frente amplia
- Voz ronca
- Mejillas protuyentes y caídas con región molar poco desarrollados
- Mal oclusión dental
- Cardiovascular: estenosis, infartos a temprana edad
- Sistema musculoesquelético: laxitud o contracturas articulares o alteraciones de columna

## T. DIAGNÓSTICAS

- FISH (Test de hibridación fluorescente in situ)

## TRATAMIENTO

- Terapia
- Tratamiento endocrinológico



# SÍNDROME DE DOWN

## PATOGENIA

Es un trastorno genético que se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21. Este material genético adicional provoca los cambios

EDAD DE INICIO:  
TEMPRANA

## CARACTERÍSTICAS

- Cara aplanada, especialmente en el puente nasal
- Ojos en forma almendrada rasgados hacia arriba
- Cuello corto
- Orejas pequeñas
- Lengua que tiende a salirse de la boca
- Manchas blancas diminutas en el iris del ojo (la parte coloreada)
- Manos y pies pequeños
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue palmar)
- Dedos meñiques pequeños y a veces encorvados hacia el pulgar
- Tono muscular débil o ligamentos flojos
- Estatura más baja en la niñez y la adultez



## T. DIAGNÓSTICAS

- Prueba de vellosidades coriónicas
- Amniocentesis
- Cordocentesis



## TRATAMIENTO

- No existe tratamiento para curar el síndrome, solamente se puede tratar a mejor sus capacidades intelectuales

# SÍNDROME DE PRADER WILLI

## PATOGENIA

Es una enfermedad genética causada por diferentes mecanismos genéticos que resultan en la ausencia física o funcional de genes que se expresan solo a partir del cromosoma 15 paterno, y que no pueden ser complementados al estar estos mismos genes silenciados en el cromosoma 15 madre

EDAD DE INICIO:  
PEDIÁTRICOS

## CARACTERÍSTICAS

- Retraso intelectual leve o moderado o dificultades de aprendizaje
- Problemas de comportamiento (berrinches, testarudez, y tendencias obsesivo-compulsivas)
- Dificultades para hablar
- Problemas para dormir en la noche y somnolencia durante el día
- Retraso motor (como retraso para sentarse y para andar) y tono muscular pobre (hipotonía)
- Estatura baja
- Rostro característico con boca en forma de almendra y frente estrecha y prominente
- Piel y cabellos claros
- Manos y pies pequeños
- Escoliosis
- Quinto dedo de la mano encorvado
- Pubertad retrasada o incompleta
- Criptorquidia en los niños
- Retraso de menstruación en las niñas
- Infertilidad en la mayoría de los adultos
- Deficiencia de la hormona de crecimiento
- Capacidad aumentada para sentir dolor
- Convulsiones



## T. DIAGNÓSTICAS

- Amniocentesis

## TRATAMIENTO

No existe tratamiento para curar el síndrome, sin embargo, se realiza tratamiento para mejorar la calidad de vida



# SÍNDROME DE CRI DU CHAT

## PATOGENIA

Es una cromosomopatía que se debe a la delación o supresión parcial o total del material genético en uno de los brazos del cromosoma 5 durante el desarrollo del ovulo y espermatozoide

INCIDENCIA:  
MUJERES

## CARACTERÍSTICAS

- Llanto similar al maullido del gato
- Cabeza pequeña
- Epícantos
- Surco naso labial liso
- Puente nasal bajo
- Naríz corta
- Labio superior delgado
- Abertura ocular pequeña
- Perfil medio facial plano



## T. DIAGNÓSTICAS

- Cariotipo
- (Clínico) se sospecha por el llanto persistente

## TRATAMIENTO

- Terapia génica

# SÍNDROME DE EDWARDS

## PATOGENIA

El síndrome de Edwards (trisomía 18) es una alteración autosómica rara, que se produce como consecuencia de un desbalance cromosómico. La mayoría de estos fetos tienen más de una anomalía cromosómica, como retraso del crecimiento intrauterino y anomalías del sistema nervioso central.

## CARACTERÍSTICAS

- Peso bajo al nacer
- Cabeza pequeña con una forma anormal
- mandíbula
- Boca pequeña
- puños apretados con dedos superpuestos
- Cardiovascular: cardiopatía congénita (comunicación interventricular con afectación valvular múltiple, conducto arterioso persistente, estenosis pulmonar, coartación de aorta, transposición de grandes arterias, tetralogía de Fallot, arteria coronaria anómala)
- Tracto gastrointestinal: divertículo de Meckel, páncreas ectópico, fijación incompleta del colon, ano anterior, atresia anal
- Sistema Nervioso Central: hipoplasia/Aplasia de cuerpo calloso, agenesia de septum pellucidum, circunvoluciones cerebrales anómalas, hidrocefalia, espina bífida



## T. DIAGNÓSTICO

- Estudio citogenético

## TRATAMIENTO

- No tiene tratamiento



# SÍNDROME DE TURNER

## PATOGENIA

Ausencia total o parcial del cromosoma X, es una anomalía cromosómica frecuente

## CARACTERÍSTICAS

- Cuello corto con "pliegues" que van desde la parte superior de los hombros hasta los lados del cuello
- Línea del cabello bajo en la espalda
- Baja ubicación de las orejas
- Manos y pies inflamados
- Baja estatura
- No funcionan de forma correcta los ovarios

## T. DIAGNÓSTICAS

- Cariotipo

## TRATAMIENTO



# SÍNDROME DE X FRÁGIL

## PATOGENIA

Es causada por alteraciones (mutaciones completas) en el gen FMR1, locus Xq27.3 que está localizado en el extremo del brazo largo en el cromosoma X

## CARACTERÍSTICAS

- Discapacidades intelectuales, que van desde algunos problemas de aprendizaje leves hasta la discapacidad intelectual grave
- Problemas emocionales y sociales, como la agresión en los niños o la timidez en las niñas
- Déficit de atención e hiperactividad, especialmente en niños pequeños
- Ansiedad y estado de ánimo inestable
- Cara larga
- Orejas grandes
- Mandíbulas prominentes, pies planos
- Articulaciones hiperextensibles, especialmente dedos
- Bajo tono muscular
- Los varones pueden tener testículos grandes después de la pubertad (macroorquidismo)
- Ojos hundidos



## T. DIAGNÓSTICAS

- Amniocentesis
- Prueba de vellosidades coriónicas
- PCR



## TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico. Se ha desarrollado entrenamiento y educación para ayudar a los niños afectados a desempeñarse en el nivel más alto posible

# SÍNDROME DE ANGELMAN

## PATOGENIA

Es causado por una pérdida de la función de un gen llamado UBE3A que está en el cromosoma 15, normalmente, las personas heredan una copia del gen UBE3A de cada padre

## CARACTERÍSTICAS

- Talla baja
- Obesidad
- Hipogonadismo
- Criptorquidia
- Alteraciones cognitivas
- Alteraciones en el aprendizaje y discapacidad intelectual
- Hipotonía muscular pre y pos natal

## T. DIAGNÓSTICO

- PCR
- Cariotipo

## TRATAMIENTO

- No existe tratamiento genético
- Mejorar la estatura
- Incrementar masa muscular
- Disminuir la grasa corporal
- Incrementar el vigor
- Mejorar la distribución del peso



## Referencias bibliográficas

Dra. Arianna Rodríguez (2017). Diagnóstico del síndrome de Edwards. (Fecha de consulta 03 de Diciembre 2021). Recuperado de [http://www.revperinatologia.com/images/Rev\\_lat\\_perinat\\_vol\\_20\\_4\\_2017\\_edwards\\_trisomia\\_18\\_c.pdf](http://www.revperinatologia.com/images/Rev_lat_perinat_vol_20_4_2017_edwards_trisomia_18_c.pdf)

Antonio Pérez Aités (s/f). Síndrome de Edwards. (Fecha de consulta 03 de Diciembre 2021). Recuperado de <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/5-edwards.pdf>

Enrique Galan Goómez (s/f). Síndrome de Turner (Fecha de consulta 03 de Diciembre 2021). Recuperado de <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/7-turner.pdf>

Lara García Lorente (s/f). Síndrome X frágil. (Fecha de consulta 03 de Diciembre 2021). Recuperado de <http://147.96.70.122/Web/TFG/TFG/Memoria/LARA%20GARCIA%20LORENTE.pdf>

(s/f). Síndrome de Williams. (Fecha de consulta 01 de Diciembre 2021). Recuperado de [https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13102/sindrome-de-williams#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Williams%20es,y%20vasos%20osangu%C3%ADneos%20\(cardiovascular\).](https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13102/sindrome-de-williams#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Williams%20es,y%20vasos%20osangu%C3%ADneos%20(cardiovascular).)

(s/f). Síndrome de Williams. (Fecha de consulta 01 de Diciembre 2021). Recuperado de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001116.htm>

Marco Sierra Zúñiga (s/f). (Fecha de consulta 30 de Noviembre 2021). Recuperado de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001116.htm>