



DERECK HARPER NARCIA

“SÍNDROMES”

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

FACULTAD DE MEDICINA HUMANA

MATERIA: SEMIOLOGÍA
FECHA: 28 DE FEBRERO DEL 2022
DR: MONICA GORDILLO
TUXTLA GUTIÉRREZ, CHIAPAS

1-Síndrome de Down o trisomía 21

El síndrome de Down es el síndrome genético más conocido. ¿Cuál es la alteración genética específica que lo produce? Pues bien, se trata de una aneuploidía genética, es decir, una alteración en la cantidad de cromosomas de la persona. Los seres humanos tenemos 23 pares de cromosomas, esto significa que de cada cromosoma tenemos dos copias. En el caso del síndrome de Down, en lugar de presentar 2 copias del cromosoma 21, se presentan tres, por eso también se conoce como trisomía 21.

2-Síndrome de Turner

Las aneuploidías suponen una variación del número de cromosomas respecto a lo esperado, pero además de las trisomías, donde encontramos un cromosoma más, ahora hablaremos de monosomía. En este caso encontramos un cromosoma menos. La monosomía más conocida es el Síndrome de Turner, una alteración que se presenta en mujeres en las que en lugar de encontrar dos cromosomas X, encontramos uno solo, razón por la que también se conoce como 45, X0.

El síndrome de Turner solo afecta a las mujeres y puede causar distintos problemas de salud, que varían desde baja estatura, falta de desarrollo ovárico, hasta problemas cardíacos. Este síndrome no acorta la esperanza de vida, aunque sí puede reducir la fertilidad de las mujeres, que en su mayoría solo consiguen un embarazo mediante técnicas de fecundación in vitro. Cuando hay afección cardíaca es fundamental hacer un seguimiento, sobre todo durante el embarazo, ya que el síndrome de Turner conlleva riesgo de presión arterial alta y disección aórtica.

3-síndrome Cri-du Chat

Existen síndromes genéticos en los que puede producirse una afección a un segmento del cromosoma, como es el caso del síndrome Cri-du Chat.

El síndrome Cri-du Chat (maullido del gato) también se conoce como síndrome 5p (-), pues está causado por la delección completa o parcial del brazo corto del cromosoma 5. Tiene este curioso nombre porque el llanto del bebé recuerda al maullido de un gato. Entre los síntomas más comunes que provoca el síndrome Cri-du Chat se encuentran las anomalías cardíacas, el retraso psicomotor o las malformaciones, que en función de su gravedad pueden afectar a la esperanza de vida de las personas que presentan este síndrome.

4-Síndrome de X frágil.

El síndrome X frágil es la forma más común de discapacidad intelectual hereditaria. La enfermedad es causada por un gen específico. Normalmente, el gen produce una proteína necesaria para el desarrollo cerebral. Pero un defecto en este gen hace que una persona produzca poco o nada de dicha proteína. Esto resulta en el síntoma de X frágil.

Las personas que tienen solamente un pequeño cambio en el gen no tienen síntomas de X frágil. Las personas con cambios mayores pueden tener síntomas severos. Los mismos pueden incluir:

- Problemas de inteligencia, que van desde algunos problemas de aprendizaje hasta la discapacidad intelectual grave
- Problemas emocionales y sociales, como la agresión en los niños o la timidez en las niñas
- Problemas con el habla y el lenguaje, especialmente entre los adolescentes masculinos

5-Síndrome de Williams.

es una enfermedad genética que afecta muchas partes del cuerpo. Se caracteriza por discapacidad intelectual leve a moderada, personalidad con características únicas, rostro distintivo, problemas del corazón, y vasos sanguíneos (cardiovascular).

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. Todavía no existe cura. El tratamiento depende de los síntomas que haya.

6-Síndrome de Angelman.

El síndrome de Angelman es un trastorno genético. Causa retraso en el desarrollo, problemas de habla y equilibrio, discapacidad intelectual y, a veces, convulsiones.

Las personas con síndrome de Angelman suelen sonreír y reír frecuentemente, y tienen personalidades felices y excitables.

Los retrasos en el desarrollo, que empiezan entre los 6 y 12 meses, suelen ser los primeros signos del síndrome de Angelman. Las convulsiones pueden comenzar entre los 2 y 3 años.

Las personas con el síndrome de Angelman suelen tener una expectativa de vida casi normal, pero el trastorno no se puede curar. El tratamiento se centra en el manejo de los problemas médicos, de sueño y de desarrollo.

El síndrome de Angelman es un trastorno genético. Suele ser causado por problemas en un gen ubicado en el cromosoma 15, que se conoce con el nombre de gen productor de proteína ubiquitina ligasa E3A (UBE3A).

7-Síndrome de Prader-Willi.

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.

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.

La mejor manera de controlarlo es con un enfoque de equipo: varios especialistas pueden trabajar contigo para controlar los síntomas de este trastorno complejo, reducir el riesgo de tener complicaciones y mejorar la calidad de vida de tu ser querido con síndrome de Prader-Willi.

El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético, una afección causada por un error en uno o más genes. Si bien no se han identificado los mecanismos exactos responsables del síndrome de Prader-Willi, el problema se localiza en los genes ubicados en una región especial del cromosoma 15.

Salvo por los genes relacionados con las características sexuales, todos los genes vienen en pares: una copia heredada del padre (gen paterno) y una copia heredada de la madre (gen materno). Para la mayoría de los tipos de genes, si una copia es «activa» o expresada, la otra copia también lo es, aunque es normal que algunos tipos de genes actúen solos.

8-Síndrome de Edwards.

Trastorno genético causado por tener un cromosoma 18 de más en todas las células del cuerpo o en algunas células. El síndrome de Edwards se caracteriza por peso bajo al nacer y ciertos rasgos inusuales, como una cabeza pequeña con una forma anormal; mandíbula y boca pequeñas; puños apretados con dedos superpuestos, y defectos en el corazón, los pulmones, los riñones, los intestinos y el estómago. Muchos bebés con síndrome de Edwards mueren antes de nacer o en el primer mes de vida, pero algunos niños viven durante varios años. El síndrome de Edwards aumenta el riesgo de ciertos tipos de cáncer, como el hepatoblastoma (tipo de cáncer de hígado) y el tumor de Wilms (tipo de cáncer de riñón). También se llama trisomía 18.

9-síndrome de asperger.

El síndrome de Asperger es uno de los trastornos del espectro autista (TEA). Aunque los síntomas se presentan a una edad temprana, el síndrome de Asperger se suele diagnosticar cuando el niño está en edad escolar. Tal como ocurre con otros trastornos del espectro autista, los científicos no saben exactamente qué causa el síndrome de Asperger, pero se conoce que el cerebro de alguien con esta afección funciona de forma diferente al de una persona que no la tiene.

10- Síndrome de Mowat Wilson

Causas

Este síndrome es una enfermedad genética autosómica dominante causada por mutaciones del gen ZEB2 en 2q22.3, el cual juega un papel importante en la migración de las células de la cresta neural y en el desarrollo de las estructuras situadas en la línea media tales como el sistema gastrointestinal y el corazón.

Características Clínicas

El síndrome de Mowat-Wilson se presenta con déficit cognitivo, epilepsia, rasgos faciales típicos y un amplio espectro de características clínicas heterogéneas sugerentes de neurocristopatías a nivel cefálico, cardíaco y vagal.

Déficit Cognitivo moderado con afectación importante del lenguaje (más expresivo que comprensivo) y retraso en el desarrollo motor (hipotonía, ataxia) en el 99%.

Facies característica (97%): frente alta y abombada, cejas grandes con ensanchamiento medial y adelgazamiento lateral, hipertelorismo, ojos grandes y profundos, orejas rotadas hacia atrás, lóbulos grandes e implantados anteriormente, nariz y puente nasal prominente con la punta nasal redondeada y columella prominente, boca persistentemente abierta, labio superior en forma de "M", mentón estrecho triangular y puntiagudo.

Microcefalia 81%

Epilepsia (73%). En muchas ocasiones refractaria al tratamiento farmacológico

Enfermedad de Hirschsprung 50%. - Cardiopatía congénitas 52%. - Talla Baja 46%. - Agenesia o hipoplasia del cuerpo calloso 43%. - Constipación 26%. - Anomalía renal 23%