



Mi Universidad

Nombre del Alumno: LUIS LÓPEZ LÓPEZ

Nombre del tema : SÍNDROMES

Parcial: 3er

Nombre de la Materia : GENÉTICA HUMANA

Nombre del profesor: EDWIN YOANI LÓPEZ MONTES

Nombre de la Licenciatura : MEDICINA HUMANA

Cuatrimestre: 3ER

Síndrome	Definición	Etiología	F. Riesgo	Tamizaje	Clínica	Diagnóstico	Tratamiento	Complicaciones	Pronóstico.
Down	Es una cromosomopatía con alteración del cromosoma 21, también conocida como trisomía. Trisomía 21	No disyunción meiótica en el óvulo 95%	Madre primigesta. Edad materna mayor a 35 años, padre mayor a 45 años.	Biopsia corial, amniocentesis, cordocentesis	Retraso mental. Epicanto. Macroglosia. Puente nasal. Talla baja. Pliegue nuchal excesivo.	GOLD STANDARD. Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad. Mediane estudio no invasión	GOLD STANDARD :se requiere un manejo multidisciplinario debido al número de los órganos y sistemas que pueda verse afectados.	En complicaciones hay que referirlos, a ginecología.	Tiene un pronóstico de un 50% de los pacientes afectados.
Edwards	El síndrome de Edwards es una trisomía autosómica rara, como consecuencia de un imbalance cromosómico, provocando una TRISOMÍA 18.	Es debido a una TRISOMÍA en toda o gran parte del cromosoma 18. No se ha identificado una región cromosómica única, crítica, responsable del	Edad materna avanzada. Historia familiar de 1 bebé con Sx Edwards	USG à POLIHIDRAMNIO S y Translucencia Nucal	Retraso del crecimiento pre y postnatal (promedio 2,340 g), NACIMIENTO POSTÉRMINO, Panículo adiposo y masa muscular escasa Hipotonía inicial à evoluciona a hipertoni	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.		Cardiopatía 2. Apneas 3. Neumonía	Mortalidad primera semana 60% • Morbilidad 1 – 2 años 95%

		síndrome.							
Patau	Es una enfermedad genética producidas por la presencia completa o Parcial de una copia adicional del cromosoma 13, es decir TRISOMIA 13.	No disyunción durante la meiosis del gametos materno o 85%	Edad materna avanzada (+31 años)	Trasnlucencia nuclear, se pueden detectar algunas malformaciones como la holoprosencefalia	Holoprosencefalia, labio y paladar hendido, hernia umbilical.	GOLD STANDARD: cariotipo o qué confirmen el diagnóstico de la enfermedad.	No existe un tratamiento específicos. Se debe manejar multidisciplinario.		Síndrome poco compatible con la vida, la
Di George	También llamado SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL, es una inmunodeficiencia primaria ocasionada por una microdelección del cromosoma 22q11.	El 85% de los casos son esporádicos	Ser portador de delección 22q11 Si es portador tiene un 50% de probabilidad de transmitirla		Paladar hendidos y Úvula Bífida • Cara alargada, microcefalia, hipertelorismo, puente nasal	GOLD STANDARD: ESTUDIO CROMOSÓMICO POR FISH CON Sonda ESPECÍFICA	No existe un tratamiento específico, deberá ser multidisciplinario enfocado en cada manifestación		LA PRINCIPAL CAUSA DE MUERTE SON LAS CARDIOPATÍAS • Los sobrevivientes presenta retraso mental o enfermedades psiquiátricas como la ESQUIZOFRENIA

Turner	Es una MONOSOMÍA secundaria a la pérdida total o parcial del segundo cromosoma sexual, que se caracteriza por Talla Baja, Disgenesia Gonadal y un Fenotipo Característico	Se produce por una NO DISYUNCIÓN durante la gametogénesis o por pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto.	La pérdida del segundo cromosoma se produce al azar (antecedente de progenitor no predispone)	Es un método invasivo y de bajo riesgo, se debe usar guía USG (limitado a 2 intentos) o Complicaciones Feto: Aborto y Pérdida de Líquido Amniótico.	Amenorrhea Primaria 2. Infertilidad 3. Talla Baja	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD. Se puede realizar pre o post natal para confirmar el diagnóstico.	La DISECCIÓN AÓRTICA se presenta EN AORTA ASCENDENTE (2/3) y los Factores de Riesgo son edad 20 – 40 años, cariotipo 45X0 e hipertensión arterial		Presente en 85% de los Sx Turner. Gónadas no producen hormonas sexuales, cuerpo produce LH y FSH Niveles bajos de Estradiol en comparación de niñas pre-púberes
Marfan	Es una enfermedad producida por una mutación del gen FBN1 en el CROMOSOMA 15 que codifica la FIBRILINA-1, la cual es una proteína esencial para	Su herencia es de forma AUTOSOMICA DOMINANTE	Antecedentes familiares de la enfermedad		Talla Alta Dolicosternomelia (extremidades largas y delgadas) § Ojos profundos Hipoplasia Mediofacial § Escoliosis	Se realiza con base en los CRITERIOS DE LA NOSOLOGÍA DE GHENT 2010:	Valoración y tratamiento de Luxación del Cristalino, Miopía y Desprendimiento de Retina	Ectopia Lentis (Luxación del Cristalino) • Desprendimiento de Retina • Glaucoma • Cataratas tempranas	

	producción del tejido conectivo.								
Prader willi	Es un síndrome genético caracterizado por la HIPOTONÍA NEONATAL, OBESIDAD, DISMORFIAS FACIALES, CRIPTORQUIDIA, RETRASO MENTAL Y ALTERACIONES DE LA CONDUCTA.	Falla de expresión de los genes del brazo largo del CROMOSOMA 15 PATERNO	No se han documentado.		Hipotonía Problemas de succión-deglución. Hipoplasia genital. Alteraciones craneofaciales (Ojos en Forma de Almendra, Boca Pequeña)	GOLD STANDARD: PCR SENSIBLE A METILACIÓN § La técnica por PCR confirma el diagnóstico de un Síndrome de Prader Willi. § + Historia Clínica con árbol genealógico.	Mamilas especiales para mejorar deglución • Gastrostomía		
Osteogenesis	Son un grupo de enfermedades genéticas hereditarias del tejido conectivo caracterizadas por la presencia de fragilidad ósea y fracturas.	Se produce debido a mutaciones en los genes que codifican la COLÁGENA TIPO 1: COL1A	Edad PATERNA AVANZADA Historia Familiar		Puede ser confundida con fracturas múltiples por maltrato infantil. Es característica la presencia de ESCLERÓTICAS AZULES.	GOLD ESTÁNDAR: HISTORIA CLÍNICA Y EXAMEN FÍSICO	1ra elección PREVENCIÓN DE FRACTURAS CON USO DE COLCHONES ESPECIALES Y EVITAR DEPORTES.		Dependerá del tipo de osteogénesis imperfecta, siendo la tipo II la más severa. • Pueden presentar desde muerte perinat

		1 (cromo soma 17) COL1A 2 (cromo soma 7)							al hasta ausenci a de síntoma s.
--	--	------------------------------------------------------------------	--	--	--	--	--	--	----------------------------------------------

BIBLIOGRAFÍA

Apuntes dados en clases.. Y presentaciones de docente...

De material de apoyo.