

# UDS

## Mi Universidad

Nombre del alumno: Yadira Antonio Ordoñez

Nombre de la asignatura: Genética humana

Nombre de actividad: Cuadro comparativo de síndromes

Unidad: 3

Nombre del docente: Dr. Edwin Yoani López Montes

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Semestre: 3ro. Grupo: A

Fecha de entrega: 22 de noviembre del 2023

| Síndrome       | Definición   | Etiología  | Factores de riesgo  | Tamizaje   | Clínica   | Diagnóstico   | Complicaciones   | Pronóstico   |
|----------------|--|--|---|--|---|---|--|--|
| <b>Dawn</b>    | Cromosomopatía con alteración del cromosoma 21   | <ul style="list-style-type: none"> <li>No disyunción en el óvulo</li> <li>Translocación del cromosoma 21</li> <li>Mosaicismo</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Hijo previo con cromosomopatía</li> <li>Madre primigesta</li> <li>Infertilidad con o sin pérdida gestacional</li> <li>Antecedentes familiares con cromosomopatía</li> <li>Embarazo actual con Dx de defecto estructural fetal</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Marcadores invasivos: Biopsia corial, amniocentesis, cordocentesis</li> <li>Marcadores USG</li> <li>Marcadores bioquímicos</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Retraso mental</li> <li>Braquicefalia</li> <li>Epicanto</li> <li>Macroglosia</li> <li>Implantación baja de pabellón auricular</li> <li>Ojos almendrados</li> <li>Cara plana</li> <li>Puente nasal deprimido</li> <li>Pliegue palmar único</li> <li>Signo de la sandalia</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Gold Standard: Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Malformaciones cardíacas</li> <li>Atresia anal</li> <li>Atresia duodenal</li> <li>Enfermedad de Hirschsprung</li> <li>Leucemia</li> <li>Enfermedad tiroidea</li> <li>Trastornos GI</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Leucemia</li> <li>Enfermedad tiroidea</li> <li>Hipertensión</li> <li>Trastornos GI</li> </ul>   |
| <b>Edwards</b> | Trisomía autosómica rara, como consecuencia de un imbalance cromosómico, provocado por una Trisomía 18 | <ul style="list-style-type: none"> <li>Producto de una No disyunción 95-96%</li> <li>Translocación</li> <li>Trisomía parcial u mosaicismo suele presentar fenotipo incompleto</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Madre de edad avanzada</li> <li>Madre &gt;35 años aumenta la frecuencia</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>USG: Polihidramnios y translucencia nucal</li> <li>Marcadores bioquímicos</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Nacimiento postérmino</li> <li>Retraso del crecimiento pre y postnatal</li> <li>Panículo adiposo y masa muscular escasa</li> <li>Hipotonía inicial</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Gold Standard: Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Cardiopatía</li> <li>Apneas</li> <li>Neumonía</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Mortalidad primera semana 60%</li> <li>Mortalidad 1-2 años 95%</li> <li>Por: <ul style="list-style-type: none"> <li>Cardiopatías</li> </ul> </li> </ul> |

|                 |  |   |  |  |  |   |  |   |
|-----------------|--|---|--|--|--|---|--|---|
|                 |  |   |  |  | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Microcefalia</li> <li>•Mano trisómica</li> <li>•Riñón en herradura</li> <li>•Comunicación interventricular</li> <li>•Onfalocel</li> </ul>                        |   |  | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Apneas</li> <li>•Neumonía</li> </ul>  |
| <b>Patau</b>    | Enfermedad genética producida por la presencia completa o parcial de una copia adicional del cromosoma 13, Trisomía 13 | No disyunción durante la meiosis del gameto materno 85% | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Edad materna avanzada (&gt;31 años)</li> <li>•Antecedentes de hijo con sx de Patau</li> <li>•Madre portadora de translocación</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•USG: Translucencia nucal</li> <li>•Marcadores bioquímicos</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Holoprosencefalia</li> <li>•Labio y paladar hendido</li> <li>•Meningocele</li> <li>•Occipitoprominente</li> <li>•Hernia umbilical</li> <li>•Onfalocel</li> </ul> | Gold Standard: Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Aplasia de cutis</li> <li>•Microoftalmia</li> <li>•Microcefalia</li> <li>•Polidactilia</li> <li>•Ciclopía</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Síndrome poco compatible con la vida</li> <li>•Mediana de vida es de 3 días</li> <li>•Existe una mayor supervivencia en el género femenino</li> </ul> |
| <b>DiGeorge</b> | También llamado síndrome   | •El 85% de los casos son                                | Ser portador de delección  |  | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Úvula bífida</li> <li>•Punte nasal ancho</li> </ul>  | Gold Standard: Estudio cromos   | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Aorta sobreliente</li> <li>•Obstrucción de</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Es variable</li> <li>•Muchos mueren</li> </ul>  |

|               |   |   |  |  |   |  |  |  |
|---------------|---|---|--|--|---|--|--|--|
|               | Velocardiofacial, es una inmunodeficiencia primaria ocasionada por una microdelección del cromosoma 22q11 | esporádicos   | 22q11, si es portador tiene 50% de probabilidad de ser transmitida                           |  | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Orejas displásicas</li> <li>•Timo subdesarrollado</li> <li>•Crisis convulsiva</li> <li>•Hipocalcemia</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•FISH con sonda específica</li> <li>•Ecocardiograma</li> <li>•Calcio sérico y niveles de PTH</li> <li>•Análisis de número y función de linfocitos T en sangre</li> <li>•Radiografía de tórax</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Flujo de salida</li> <li>•Defecto del tabique ventricular</li> <li>•Hipertrofia ventricular derecha</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Al primer año de vida por las infecciones graves</li> <li>•Principal causa de muerte la cardiopatía</li> <li>•Los sobrevivientes presentan retraso mental o enfermedad psiquiátrica</li> </ul> |
| <b>Turner</b> | Es una monosomía secundaria a la pérdida  | <ul style="list-style-type: none"> <li>•No disyunción</li> <li>•Monosomía completa</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Edad materna avanza</li> <li>•Pérdida del</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Amniocentesis: No se recomienda antes</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Linfedema 97%</li> <li>•Displasia</li> <li>•Ungueal</li> <li>•Paladar</li> </ul>                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Gold Standard: Cariotipo que confirma</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Elongación del arco transverso</li> <li>•Aorta</li> </ul>  | La esperanza de vida es más corta  |

|               |   |  |  |                               |  |   |  |  |
|---------------|---|--|--|-------------------------------|--|---|--|--|
|               | total o parcial del segundo cromosoma sexual  | a 50%<br>•Mosaicismo<br>30%                      | segundo cromosoma se produce al azar     | de las 15 SDG<br>•Ultrasonido | r alto y en arco<br>•Línea capilar posterior baja<br>•Cuello alado<br>•Amenorreya primaria<br>•Infertilidad<br>•Talla baja                                     | a el diagnóstico de la enfermedad<br>•Combinación con características fenotípicas | bicúspide<br>•Coartación de la Aorta   | que en la población en general aproximadamente en 10 años  |
| <b>Marfan</b> | Enfermedad producida por una mutación del gen FBN1 en el cromosoma 15 que codifica la FIBRILINA-1 | •Microfilina<br>•Fibrilina<br>•Elastina elongada | Antecedentes familiares de la enfermedad |                               | •Ectopia lentis<br>•Hiperlaxitud articular<br>•Escoliosis<br>•Talla alta<br>•Aracnodactilia.<br>•Signo del pulgar<br>•Insuficiencia aortica<br>•Pectum Carinat | •Se realiza con base a los criterios de la nosología de GHENT 2010                | •Ectopia lentis<br>•Desprendimiento de retina<br>•Glaucoma<br>•Cataratas tempranas<br>•Progresión de Escoliosis<br>•Dissección aortica | El prolapso mitral se convierte en insuficiencia mitral<br>•Principales causas de muerte: Fallo cardiaco por regurgitación |

|                     |   |  |                       |  |   |  |   |  |
|---------------------|---|--|-----------------------|--|---|--|---|--|
|                     |   |  |                       |  | um y excavatum  |  | •Disfunción valvular  | aortica y Disección aortica  |
| <b>Prader willi</b> | 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<br>•Disomía uniparental de origen materno<br>•Defectos de impronta | No se han documentado |  | •R/N: Hipotonía, hipoplasia genital, braquidactilia<br>•Lactantes: Exceso de hambre<br>•Infantes: Obesidad central<br>•Retraso mental<br>•Alteración de la conducta | Gold Standard: PCR sensible a metilación<br>•Más historia clínica con árbol genealógico<br>•Cariotipo con FISH de la 15q11-q13 | Hipogonadismo hipogonadotrófico<br>•Retraso mental<br>•Problemas de succión y deglución | La esperanza de vida puede ser normal si se controla debidamente su peso |
| <b>Osteogenesis</b> | Son un grupo de   | Debido a mutación  | •Edad paterna avanza  |  | •Puede ser confundido   | Gold Estándar:   | •Pérdida de la audición   | •Dependerá del tipo de   |

|                            |  |  |  |  |   |   |   |  |
|----------------------------|--|--|--|--|---|---|---|--|
| <p><b>imperfección</b></p> | <p>enfermedades genéticas hereditarias del tejido conectivo o caracterizadas por la presencia de fragilidad ósea y fracturas</p> | <p>nes en los genes que codifican la COLÁGENA TIPO 1 •COL1A1 (Cromosoma 17) •COL1A2 (Cromosoma 7)</p> <p>Es autosómica dominante</p> | <p>da</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•Historia familiar</li> </ul> |  | <p>ida con fracturas múltiples por maltrato infantil.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•Se caracteriza por escleróticas azules</li> <li>•Fracturas después de traumatismos</li> <li>•Retraso del desarrollo psicomotor</li> <li>•Talla baja, deformidad de huesos largos y columna vertebral</li> </ul> | <p>Historia clínica y examen físico</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•USG: dx intrauterino</li> <li>•Estudio molecular : analiza el colágeno tipo 1</li> <li>•Radiografía</li> <li>•Análisis de sangre</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>•Insuficiencia cardíaca</li> <li>•Deformidad permanente</li> </ul> | <p>osteogénesis imperfecta, siendo la tipo II la más severas</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•Pueden presentar desde muerte perinatal hasta ausencia de síntomas</li> </ul> |
|----------------------------|--|--|--|--|---|---|---|--|

|  |  |  |  |  |   |  |  |  |
|--|--|--|--|--|---|--|--|--|
|  |  |  |  |  | <ul style="list-style-type: none"><li>•Hipoacusia</li><li>•Hiperlaxitud articular</li></ul> |  |  |  |
|--|--|--|--|--|---|--|--|--|



## Bibliografía

Información proporcionada en clase