

A large, dark blue logo consisting of a stylized graphic of three curved lines on the left, followed by the letters 'UDS' in a very large, bold, sans-serif font. Below this, the words 'Mi Universidad' are written in a slightly smaller, bold, sans-serif font.

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

					<ul style="list-style-type: none"> •Microcefalia •Mano trisómica •Riñón en herradura •Comunicación interventricular •Onfalocel 			<ul style="list-style-type: none"> •Apneas •Neumonía
Patau	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"> •Edad materna avanzada (>31 años) •Antecedentes de hijo con sx de Patau •Madre portadora de translocación 	<ul style="list-style-type: none"> •USG: Translucencia nucal •Marcadores bioquímicos 	<ul style="list-style-type: none"> •Holoprosencefalia •Labio y paladar hendido •Meningocele •Occipitoprominente •Hernia umbilical •Onfalocel 	Gold Standard: Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad	<ul style="list-style-type: none"> •Aplasia de cutis •Microoftalmía •Microcefalia •Polidactilia •Ciclopía 	<ul style="list-style-type: none"> •Síndrome poco compatible con la vida •Mediana de vida es de 3 días •Existe una mayor supervivencia en el género femenino
DiGeorge	También llamado síndrome	•El 85% de los casos son	Ser portador de delección		<ul style="list-style-type: none"> •Úvula bífida •Punto nasal ancho 	Gold Standard: Estudio cromos	<ul style="list-style-type: none"> •Aorta sobreliente •Obstrucción de 	<ul style="list-style-type: none"> •Es variable •Muchos mueren

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

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

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

<p>imperfección</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"> •Historia familiar 		<p>ida con fracturas múltiples por maltrato infantil.</p> <ul style="list-style-type: none"> •Se caracteriza por escleróticas azules •Fracturas después de traumatismos •Retraso del desarrollo psicomotor •Talla baja, deformidad de huesos largos y columna vertebral 	<p>Historia clínica y examen físico</p> <ul style="list-style-type: none"> •USG: dx intrauterino •Estudio molecular : analiza el colágeno tipo 1 •Radiografía •Análisis de sangre 	<ul style="list-style-type: none"> •Insuficiencia cardíaca •Deformidad permanente 	<p>osteogénesis imperfecta, siendo la tipo II la más severas</p> <ul style="list-style-type: none"> •Pueden presentar desde muerte perinatal hasta ausencia de síntomas
----------------------------	--	--	--	--	---	---	---	--

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

Bibliografía

Información proporcionada en clase