



Mi Universidad

Maqueta_Síndromes

Nombre del alumno: Hannia González Macías

Nombre del tema: ADN; síndromes

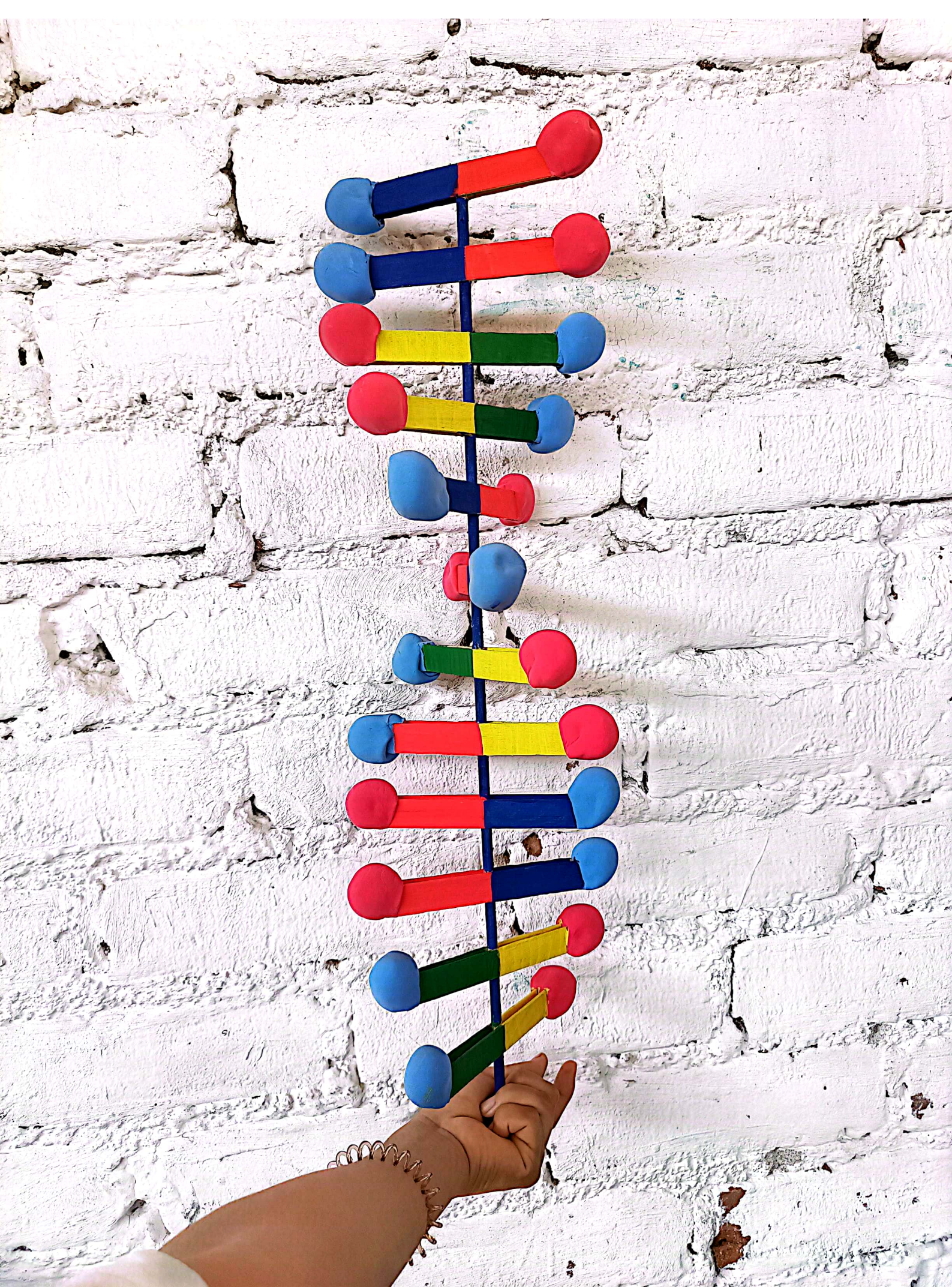
Grado: 3er semestre Grupo: "A"

Nombre de la materia: Genética Humana

Nombre del profesor: Dr. Edwin Montes

Licenciatura: Medicina Humana

Tapachula, Chiapas. 01 de enero del 2024.



Nombre	Definición	Etiología	Factores de riesgo	Tamizaje	Clínica	Diagnóstico	Complicaciones	Pronóstico
Down	Es una cromosomopatía con alteración del Cromosoma 21, también conocida como TRISOMÍA 21.	1. No disyunción meiótica en el óvulo 95% 2. Translocación del cromosoma 21 4% 3. Mosaicismo 1%.	- Hijo previo con cromosomopatía - Madre Primigesta - Padres portadores de cromosomopatía	- Biopsia corial (8 SDG) - Amniocentesis (12 SDG) - Cordocentesis (18 SDG) - HCG alta	- Retraso mental - Epicanto - Macroglosia - Puente nasal - Signo de la sandalia	Gold standard: cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad.	-Leucemias -Enfermedad tiroidea -Alzheimer -Hipertensión -Trastornos GI	Síndrome compatible con la vida.
Edwards	El síndrome de Edwards es una trisomía autosómica rara, como consecuencia de un imbalance cromosómico, provocando una TRISOMÍA 18.	1. Producto de una NO Disyunción 95-96% 2. El resto es por una Traslocación 3. Trisomía Parcial y mosaicismo suelen presentar fenotipo incompleto	-Edad materna avanzada - Historia familiar de 1 bebé con síndrome de Edwards	-USG: polihidramnios y trasnlucencia nucal - HCG baja - AFP baja	-Nacimiento postérmino -Mano trisómica -Riñón en herradura -Cardiopatía congénita -Onfalocele	Gold standard: cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad.	Causas de muerte: 1. Cardiopatía 2. Apneas 3. Neumonía	-Mortalidad primera semana 60% -Mortalidad 1-2 años 95% -Algunos casos 5 años 2%
Patau	Es una enfermedad genética producida por la presencia completa o parcial de una copia adicional del cromosoma 13, es decir TRISOMÍA 13.	NO Disyunción durante la Meiosis del gameto Materno 85%	-Edad materna avanzada (+31 años) -Antecedente de hijo con Sx de Patau -Madre portadora de translocación	-Transnlucencia nucal -HCG baja -AFP normal	-Holoprosencefalia -Labio y paladar hendido -Hernia umbilical	Gold standard: cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad.	Mortalidad: 1 mes-50% 3 meses-65% 3 años-95%	Síndrome poco compatible con la vida
Di George	Inmunodeficiencia primaria ocasionada por una microdelección del cromosoma 22q11.	-El 85% de los casos son esporádicos -Se caracteriza por defectos del timo y paratiroides.	-Ser portador de delección 22q11 -Si es portador tiene un 50% de probabilidad de transmitirla	-Ecocardiograma -Calcio sérico -Análisis de número y función de LT en sangre -Radiografía tórax	-Paladar hendidos y Úvula Bífida -Puente nasal ancho -Orejas displásicas -Timo subdesarrollado -Crisis convulsivas -Hipocalcemia	1. Hipocalcemia 2. Crisis convulsivas 3. Infecciones recurrentes 4. Dismorfia facial. Gold standard: estudio cromosómico por FISH con sonda específica	Infecciones recurrentes por inmunodeficiencia: -Neumonía por P. Jirovecci -Infecciones por hongos	-Muchos mueren al primer año de vida por las infecciones -Cardiopatías -Sobrevivientes presentan retraso mental o esquizofrenia
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 producción del tejido conectivo.	- Mutacion , o cambio en uno de los genes , llamado el gen de la fibrilina 1 (FBN1)	-Antecedentes familiares de la enfermedad	-No encontrado	-Talla alta -Escoliosis -Actopia lentis -Hiperlaxitud articular	-Criterios de la nosología de GHENT 2010	-Ectopia Lentis -Desprendimiento de Retina -Glaucoma -Cataratas tempranas -Progresión de escoliosis -Disección aórtica -Disfunción Valvular -Neumotórax Espontáneo	Son la principa fuente de morbilidad y mortalidad: insuficiencia mitral o aórtica
Turner	Es una MONOSOMÍA secundaria a la pérdida total o parcial del segundo cromosoma sexual.	-No disyunción - Monosomía completa (45, X) 50% - Mosaicismo (45, X / XY) 30%	-Edad materna avanzada -La pérdida del segundo cromosoma se produce al azar (antecedente de progenitor no predispone)	-Amniocentesis (no se recomienda antes de las 15 SDG, 2 intentos) -Ultrasonido (higograma quístico y coartación de la aorta)	1. Amenorrea Primaria 2. Infertilidad 3. Talla Baja	Gold standard: cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad.	-Disección aórtica -Alteraciones electrocardiográficas -Segmentos del cromosoma Y -Retraso del crecimiento	-No embarazarse
Prader Willi	Síndrome caracterizado por HHHO: hipotonía+hipogonadismo+hipomenteia+obesidad.	Falla de expresión de los genes del brazo largo del cromosoma 15 paterno	-Sin documentar	-No encontrado	- Hipotonia -Problemas de succión-deglución -Hipoplasia genital	Gold standard: PCR sensible a metilación	-Obesidad -Retraso mental Alteración de la conducta	-Alteración de la conducta: terapia de lenguaje y comportamiento
Osteogénesis imperfecta	Son un grupo de enfermedades genéticas hereditarias del tejido conectivo caracterizadas por la presencia de fragilidad ósea y fracturas.	Cólagena tipo 1: - COL1A1 (cromosoma 17) -COL1A2 (cromosoma 7)	-Edad paterna avanzada -Historia familiar	-No encontrado	- Fracturas después de traumatismos de baja energía - Talla baja, deformidad de huesos largos - Hipoacusia - Hiperlaxitud	Gold estándar: historia clínica y examen físico -USG -Estudio molecular -Radiografía -Análisis de sangre	-Fracturas principalmente	-Dependerá del tipo de osteogénesis imperfecta, siendo el tipo II la más severa -Pueden presentar muerte perinatal hasta ausencia de síntomas