



Nombre del Alumno: Leticia Desiree Morales Aguilar

Nombre del tema: Cuadro comparativo de síndromes

Nombre de la Materia: Genética Humana

Nombre del profesor: Edwin Yoani Lopez Montes

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Semestre: 3°

Síndrome	Definición	Etiología	Factores de riesgo	Tamizaje	Clínica	Diagnóstico	Complicaciones	Pronóstico
Down	Es una cromosomopatía con alteración del Cromosoma 21, también conocida como TRISOMÍA 21	Los mecanismos citogenéticos que origina la trisomía 21 son diversos: 1. NO DISYUNCIÓN MEIÓTICA EN EL ÓVULO- 95% 2. Translocación del cromosoma 21 - 4% 3. Mosaicismo - 1%.	-Edad materna mayor de 35 años -Edad paterna mayor de 45 años - Hijo previo con cromosomopatía - Madre Primigesta - PADRES PORTADORES de cromosomopatía (rearrreglos cromosómicos balanceados que involucren al cromosoma 21) - Infertilidad con o sin pérdida gestacional recurrente - Antecedentes familiares de cromosomopatías - Embarazo actual con diagnóstico de defecto estructural fetal	-BIOPSIA CORIAL: Después de 8 SDG (de 9 – 13), Mayor % de ABORTO AMNIOCENTESIS: Después de 12 SDG (recomendado de 16 – 20), Menor % de abortos, Es el Método Más utilizado CORDOCENTESIS: Después de 18 SDG, Riesgo intermedio MARCADORES USG 1° trimestre	-Retraso Mental - Braquicefalia -Epicanto -Macroglosia -Implantación baja de pabellón auricular - Fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba (ojos almendrados) -Cara plana - Puente nasal -Signo de la Sandalia (primer dedo del pie más separado de lo habitual, apariencia de chancla pata de gallo)	GOLD STANDARD: CARIOTIPO, CRITERIOS DE HALL Valoran presencia de Sx de Down en RN: -Perfil Facial Plano 90% -Reflejo de Moro Disminuido 85% -Hipotonía 80% -Piel Redundante en Nuca 80% -Fisuras Palpebrales Oblicuas Hacia Arriba 80% - Displasia de Cadera 70% -Clinodactilia del 5º Dedo 60% -Pabellones Auriculares Displásicos 60% -Pliegue Palmar Transverso 45%	MALFORMACIONES Cardíacas: 1. Canal Interventricular 2. CIA 3. CAP Otras: } 1. Atresia Anal 2. Atresia Duodenal 3. Enfermedad de Hirschsprung	Si se tratan las malformaciones y cardiacas y viven conforme les indique su medico, tienen una probabilidad de vida hasta los 60 años

			<p>- Embarazo múltiple.</p>	<p>-Translucencia Nucal (detecta 69%)</p> <p>- Hueso Nasal</p> <p>- Ductus Venoso 2° trimestre</p> <p>Pliegue Nucal</p> <p>--Foco Cardíaco Ecogénico</p> <p>- Fémur Corto (abajo percentil 5)</p> <p>- Húmero Corto (abajo percentil 5)</p> <p>Marcadores bioquímicos 1° trimestre}</p> <p>-Proteína Plasmática Asociada al Embarazo (PAPP-A) BAJA</p> <p>-Gonadotropina Coriónica ALTA 2° Trimestre</p>				
--	--	--	-----------------------------	--	--	--	--	--

				<ul style="list-style-type: none"> -Alfafetoproteína -Glucoproteína 1 -Estríol No Conjugado Disminuido 				
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 síndrome. 1. Producto de una NO Disyunción 95-96% 2. El resto es por una Traslocación. 3. Trisomía Parcial y mosaicismo suelen presentar	<ul style="list-style-type: none"> - Edad materna avanzada. - Historia familiar de 1 bebé con Sx Edwards. 	<ul style="list-style-type: none"> - USG – POLIHIDRAMNIOS y Trasnlucencia Nucal -MARACADORES BIOQUÍMICOS 1º TRIMESTRE Gonadotropina Coriónica BAJA PAPP-A Baja 2º TRIMESTRE Alfa Fetoproteína BAJA uE3 BAJA Inhibina A BAJA o Normal 	<ul style="list-style-type: none"> -Retraso del crecimiento pre y postnatal (promedio 2,340 g) - NACIMIENTO POSTÉRMINO -Panículo adiposo y masa muscular escasa -Hipotonía inicial - evoluciona a hipertonía Creaneofacial: MICROCEFALIA, Occipucio Prominente Extremidades: - Mano trisómica (posición característica con puños cerrados, 	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.	CAUSAS DE MUERTE: 1. Cardiopatía 2. Apneas 3. Neumonía	<ul style="list-style-type: none"> Mortalidad primera semana 60% -Mortalidad 1 – 2 años 95% -Sin embargo, los casos de supervivencia después de 2 años pueden alcanzar en un 2% los 5 años de vida.

		fenotipo incompleto, con ausencia de datos de Edwards.			<p>dificultad para abrirlos).</p> <ul style="list-style-type: none"> -Limitación de extensión de caderas. -Sindactilia 2º - 3º dedo pies <p>Tórax-Abdomen:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Hernia umbilical o inguinal -Espacio intermamilar aumentado -Mamilas hipoplásicas -Onfalocele <p>Urogenital:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Hipoplasia labios mayores con clítoris prominente - Malformaciones uterinas <p>Cardiovascular § Cardiopatía Congénita à 90% con COMUNICACIÓN</p>			
--	--	--	--	--	--	--	--	--

					<p>INTERVENTRICULAR con afectación Válvula Tricúspide</p> <ul style="list-style-type: none"> -Conducto arterioso persistente -Estenosis pulmonar Gastrointestinal -Divertículo de Meckel -Onfalocele Sistema Nervioso - Hipoplasia de cuerpo calloso - Agenesia de septum pellucidum 			
Patau	Es una enfermedad genética producida por la presencia completa o parcial de una copia adicional	1. NO Disyunción durante la Meiosis del gameto Materno 85%	<ul style="list-style-type: none"> -Edad materna avanzada (+31 años) -Antecedente de hijo con Sx de Patau -Madre portadora de translocación 	<p>USG</p> <ul style="list-style-type: none"> -Trasnulencia Nucal, se pueden detectar algunas malformaciones como la Holoprosencefalia <p>MARACADORES BIOQUÍMICOS</p>	<ul style="list-style-type: none"> -HOLOPROSENCEFALIA (falla en la división de los dos hemisferios)- RETRASO PSICOMOTOR SEVERO -Meningocele (Espina Bífida Severa) 	<p>GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD. Se puede realizar pre o post natal para confirmar el diagnóstico.</p>	<ul style="list-style-type: none"> -Onfalocele -Holoprosen cefalia 	Es un SÍNDROME POCO COMPATIBLE CON LA VIDA, la mediana de vida es de 3 días, existe una mayor sobrevivida

	del cromosoma 13, es decir TRISOMÍA 13.			1º TRIMESTRE Gonadotropina Coriónica BAJA PAPP-A Baja 2º TRIMESTRE Alfa Fetoproteína Normal uE3 Normal Inhibina A BAJA o Norma	- Occipucio Prominente -Orejas Rotadas y malformadas -Labio y Paladar Hendido P Hernia Umbilical -Onfalocele TRÍADA: -Holoprosencefalia: con desarrollo incompleto del prosencéfalo y nervios olfatorio y óptico -Microftalmia - Coloboma			en el género femenino.
Di George	También llamado SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL, es una inmunodeficiencia primaria ocasionada por una	-El 85% de los casos son esporádicos -Se caracteriza por la presencia de dismorfias faciales, malformaciones cardíacas y defectos del timo y paratiroides.	-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 ancho - Punta nasal bulbosa - Orejas displásicas con hélix plegado CARDIOPATÍAS:	Se sospecha de la enfermedad ante la presencia de: 1. Hipocalcemia 2. Crisis convulsivas 3. Infecciones recurrentes 4. Dismorfia facial.	INFECCIONES RECURRENTE POR INMUNODEFICIENCIA: -Neumonía por P. jirovecci P Infecciones por hongos.	Es variable - Muchos mueren al primer año de vida por las infecciones graves o los problemas cardiacos

	<p>microdelección del cromosoma 22q11</p>				<p>-Tetralogía de Fallot, Defectos del Septo Ventricular y Tronco Arterioso -Retraso mental y trastornos del aprendizaje - Retraso del crecimiento -Infecciones recurrentes por Timo Subdesarrollado o Ausente (inmunodeficiencia primaria) -Crisis Convulsivas -Hipocalcemia por Glándulas Paratiroides Subdesarrolladas o Ausentes: - Signo de Trosseau: espasmo muy doloroso del carpo al aumentar la presión del manguito de</p>	<p>GOLD STANDARD: ESTUDIO CROMOSÓMICO POR FISH CON SONDA ESPECÍFICA ECOCARDIOGRAMA o Valora presencia de cardiopatía congénita -Calcio Sérico y Niveles de PTH - Análisis de número y función de Linfocitos T en sangre - RADIOGRAFÍA TÓRAX: Muestra ausencia de la sombra del timo.</p>		<p>LA PRINCIPAL CAUSA DE MUERTE SON LAS CARDIOPATÍAS -Los sobrevivientes presenta retraso mental o enfermedades psiquiátricas como la ESQUIZOFRENIA</p>
--	---	--	--	--	--	--	--	---

					<p>tensión arterial por encima de las cifras sistólicas durante 3 minutos</p> <p>-Signo de Chvostek: espasmo facial, especialmente de la comisura labial al percutir el nervio facial por delante de la oreja</p>			
Turner	<p>Es una MONOSOMÍA secundaria a la pérdida total o parcial del segundo cromosoma sexual, que se caracteriza por Talla Baja, Disgenesia Gonadal y un</p>	<p>Se produce por una NO DISYUNCIÓN durante la gametogénesis o por pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto.</p> <p>1. Monosomía completa (45, X) à 50%</p> <p>2. Mosaicismo (45, X / XY) à 30%</p>	<p>-Edad materna avanzada</p> <p>- La pérdida del segundo cromosoma se produce al azar (antecedente de progenitor no predispone)</p>	<p>AMNIOCENTESIS</p> <p>-Es un método invasivo factible y de bajo riesgo, se debe usar guía USG (limitado a 2 intentos) o</p> <p>Complicaciones Feto: Aborto y Pérdida de Líquido Amniótico. o</p> <p>Complicaciones Madre: Corioamnionitis,</p>	<p>1. Amenorrea Primaria</p> <p>2. Infertilidad</p> <p>3. Talla Baja</p> <p>CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS A PARTIR DE 1 AÑO:</p> <p>1. Linfedema 97% (inflamación extremidades por Linfa)</p> <p>2. Displasia Ungueal (uñas pequeñas, estrechas e hiperconvexas)</p> <p>90%</p>	<p>GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD. Se puede realizar pre o post natal para confirmar el diagnóstico.</p> <p>-COMBINACIÓN de CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS + AUSENCIA TOTAL O PARCIAL CROMOSOMA X.</p>	<p>-RETRASO DEL CRECIMIENTO</p> <p>-ALTERACIONES ELECTROCARDIOGRÁFICAS</p> <p>- Elongación del Arco Transverso</p> <p>-Aorta Bicúspide</p> <p>- Coartación de la Aorta</p>	<p>Aunque puedan poner atención y tratar malformaciones que pueden disminuir la esperanza de vida de estos pacientes, aun así la esperanza de vida es de</p>

	<p>Fenotipo Característico. Son mujeres que tienen un solo cromosoma X y la ausencia de todo o parte de un segundo cromosoma sexual, ya sea X o Y.</p>			<p>Hemorragia transplacentaria , Sensibilización Rh ULTRASONIDO Los siguientes hallazgos harán sospechar de Sx de Turner: -Higograma quístico (colección de líquido en nuca) -Hidrops Fetal -Coartación de la Aorta -Defecto de cavidad cardiaca Izquierda - Braquicefalia -Alteraciones renales -Poli u oligohidramnios -Retraso en el crecimiento</p>	<p>3. Paladar alto y en arco 84% 4. Línea capilar posterior baja 76% 5. Cuello alado 73% 6. Implantación baja de pabellones auriculares 73% 7. Retrognatia 67% 8. Cubitus Valgus 52% OTROS HALLAZGOS: -Tórax Ancho con pezones invertidos o hipoplásicos - Coartación Aórtica con Hipertensión Arterial de Miembros Torácicos -Pulsos débiles e hipotrofia en miembros pélvicos</p>			<p>alrededor de 10 años.</p>
--	--	--	--	---	---	--	--	------------------------------

<p>Marfan</p>	<p>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.</p>	<p>La FIBRILINA afecta a la elastina por la mutación del gen FBN1</p>	<p>Antecedentes familiares de la enfermedad</p>		<p>Talla Alta -Dolicostenomelia (extremidades largas y delgadas) - Ojos profundos -Hipoplasia Mediofacial - Escoliosis - Ectopia Lentis (Luxación del Cristalino) - Miopía magna - Micro-Retrognatia - Aracnodactilia - Hiperlaxitud Articular - Signo del Pulgar - Signo de la muñeca - Pectum Carinatum (más específico) y Excavatatum - Prolapso de Válvula Mitral - Insuficiencia Aórtica</p>	<p>Se realiza con base en los CRITERIOS DE LA NOSOLOGÍA DE GHENT 2010: En ausencia de historia familiar de Síndrome de Marfan -Dilatación o disección de la raíz aórtica asociado a Ectopia Lentis (luxación de cristalino) - Dilatación o disección de la raíz aórtica asociado a Mutación FBN-1 - Dilatación o disección de raíz aórtica asociado a puntaje sistémico MAYOR o igual a 7 puntos</p>	<p>- Ectopia Lentis (Luxación del Cristalino) -Desprendimiento de Retina -Glaucoma - Cataratas tempranas -Progresión de Escoliosis -Disección Aórtica -Disfunción Valvular CAUSAS DE MUERTE: 1. Fallo Cardíaco por Regurgitación Aórtica 2. Disección Aórtica</p>	
----------------------	---	---	---	--	---	--	---	--

					<ul style="list-style-type: none"> - Aneurismas Aórticos - Disección Aórtica <p>ALTERACIONES CARDIOVASCULARES Son la principal fuente de morbilidad y mortalidad.</p> <ul style="list-style-type: none"> -Insuficiencia mitral - Insuficiencia aortica 	<ul style="list-style-type: none"> - Ectopia Lentis asociado a mutación FBN-1. En presencia de historia familiar de Síndrome de Marfan -Ectopia Lentis asociada a historia familiar de Síndrome de Maarfan -Puntaje sistémico mayor o igual a 7 puntos asociado a historia familiar de Síndrome de Marfan -Dilatación de raíz aórtica o disección aórtica asociado a historia familiar de Síndrome de Marfan 		
--	--	--	--	--	--	--	--	--

Prader Willi	<p>Es un síndrome genético caracterizado por la HIPOTONÍA NEONATAL, OBESIDAD, DISMORFIAS FACIALES, CRIPTORQUIDIA, RETRASO MENTAL Y ALTERACIONES DE LA CONDUCTA .</p> <p>Síndrome HHHO = Hipotonía + Hipogonadismo + Hipomenteria + Obesidad.</p>	<p>1.Falla de expresión de los genes del brazo largo del CROMOSOMA 15 PATERNO</p> <p>a. causado por DELECIÓN en 75%</p> <p>b. Esta pérdida se encuentra en la región 15q11 – q13 y es durante la MEIOSIS PATERNA.</p> <p>2. Disomia uniparental de origen materno (dos cromosomas 15 maternos) 25%</p> <p>3.Defectos de impronta</p>	<p>No se han documentado</p>		<p>RECIÉN NACIDOS</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hipotonía -Problemas de succión-deglución. -Hipoplasia genital. -Alteraciones craneofaciales (Ojos en Forma de Almendra, Boca Pequeña) - Braquidactilia (acortamiento de dedos). <p>LACTANTES</p> <ul style="list-style-type: none"> -Disfunción del Hipotálamo - Exceso de Hambre -Siempre quieren comer <p>INFANTES</p> <ul style="list-style-type: none"> -Obesidad Cenral - DM 2 -Hiperfagia -Hipogonadismo Hipogonadotrófico -Retraso Mental (IQ Bajo) 	<p>GOLD STANDARD: PCR SENSIBLE A METILACIÓN</p> <p>-La técnica por PCR confirma el diagnóstico de un Síndrome de Prader Willi.</p> <p>+ Historia Clínica con árbol genealógico.</p>	<ul style="list-style-type: none"> -HIPERFAGIA -ALTERACIÓN DE LA CONDUCTA 	
---------------------	--	--	------------------------------	--	---	---	---	--

					-Alteración de la conducta (Trastornos Obsesivos Compulsivos)			
Osteogenesis imperfecta	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: -COL1A1 (cromosoma 17) -COL1A2 (cromosoma 7)	-Edad PATERNA AVANZADA -Historia Familiar		Puede ser confundida con fracturas múltiples por maltrato infantil. Es característica la presencia de ESCLERÓTICAS AZULES. -Fracturas después de traumatismos de baja energía, en ausencia de otros factores - Retraso en el desarrollo psicomotor -Talla baja, deformidad de huesos largos y columna vertebral	GOLD ESTÁNDAR: HISTORIA CLÍNICA Y EXAMEN FÍSICO USG Para realizar diagnóstico INTRAUTERO ESTUDIO MOLECULAR Analiza el Colágeno Tipo 1 y los genes implicados COL1A1 y COL1A2 RADIOGRAFÍA Se puede observar osteopenia, fracturas y arqueamiento de huesos largos	- Fracturas	-Dependerá del tipo de osteogénesis imperfecta, siendo la tipo II la más severa. - Pueden presentar desde muerte perinatal hasta ausencia de síntomas.

					<ul style="list-style-type: none"> - Dentinogénesis imperfecta, dientes opalescentes - Hipoacusia -Hiperlaxitud articular 	<p>ANALISIS SANGRE</p> <p>Los niveles de Vitamina D, Fósforo, Calcio y Fosfatasa Alcalina se encuentran normales.</p>		
--	--	--	--	--	--	---	--	--