



**Mi Universidad**

**Cuadro comparativo**

**Nombre del alumno:** Sandra Paredes García

**Nombre del tema:** Endonemas

**Parcial:** II

**Nombre de la materia:** Gramática Rumana

**Nombre del profesor:** Dr. Edilberto Escobar López-Morales

**Nombre de la institución:** Medicina Rumana

**Lugar y fecha de elaboración:**

Temuco, Chile 17 de noviembre de 2023

Síndrome	Definición	Etiología	Factores de riesgo	Clinica	Diagnostico	Tratamiento
<b>Down</b>	A alteración del cromosoma 21, por múltiples copias.	No hay prevención médica en el día a día.	Madre primípara Edad materna >35 años	Retraso mental Signo de la trisomía específica	Test standard: Carotipo Tamizaje: marcadores: invasivos, bioquímicos, NIPT	Manejo multidisciplinario debido a los órganos y sistemas afectados.
<b>Edwards</b>	Trisomía 18 autosómica rara.	Producto de una disyunción en un 90-95%.	Edad materna avanzada, Historia familiar de 1 bebé con ca.	Nacimiento postémbrico, microcefalia, mano trípalmica, rotón en la rodilla	Test standard: Carotipo. Tamizaje: ultrasonido, translucencia nuchal. Marcadores bioquímicos.	Los tratamientos tienen una mortalidad de 80% en la 1ª semana.

Síndrome	Definición	Factores de riesgo	Etiología	Clinica	Diagnóstico	Tratamiento
<b>Patau</b>	Presencia parcial o completa de una copia del cromosoma 13	Edad materna avanzada, antecedente de hijo con CA	No disyunción en meiosis de gameto materno 95%	Holoprosencefalia, labio y paladar hendido, onfalocelia	Códi estándar: Cariotipo. Tamizaje: UFTG, marcadores bioquímicos	No existe uno específico, debe ser multidisciplinario
<b>Turner</b>	Monosomía de la gónada total o parcial del cromosoma sexual	Edad materna avanzada, pérdida del 2º cromosoma	No disyunción monosomía de 2X, X en 100%	Amenorrea primaria, infertilidad, y talla baja	Códi estándar: Cariotipo. Tamizaje: Amniocentesis, ultrasonido, no recomendado antes de las 15 semanas	Crecimiento: Somatotropina y oxandrolona. Amenorrea: Estrógenos.

Síndrome	Definición	Factores de riesgo	Etiología	Clinica	Diagnostico	Tratamiento
<b>Martan</b>	Enfermedad producida por mutación del gen PDSX1	Antecedentes familiares de la enfermedad	PDSX-1 en el cromosoma 11 codifica a fibrina	Talla alta, eclogia lenta, hipertensión arterial.	Disección de raíz aorta, a eclogia lenta, mutación PDSX-1	Oftalmología, corrección quirúrgica, beta bloqueadores, propranol, ACE-i
<b>Di George</b>	Síndrome velocardiofacial es inmunodeficiencia primaria	Portador de delección 22q11.1 es portador tiene 10% de posibilidad de transmitir.	Microdelección de cromosoma 22q11, 80% de los casos son esporádicos	Ovula bífida, puente nasal ancho, orejas displacias, neoflogia de tallos.	Se sospecha ante: hipocalcemia, crisis convulsivas, dismorfia facial. Estudio cromosómico por FISH, electrocardiograma, radiografía de tórax	No existe tratamiento específico, debe ser multidisciplinario enfocado en cada manifestación

Síndrome	Definición	Factores de riesgo	Etiología	Clinica	Diagnostico	Tratamiento
<b>Fraxel will</b>	Trisomía genética: hipotonia neonatal	Trisomía	Detección prenatal Falla de expresión de genes	Rx: Hipotonia Lactancia Exceso de hambre	Cariotipo FISH T1q 11-q 18 PCR sensible a metilación.	Mamíferos especiales, ejercicio, adm. exógena de H. del crecimiento
<b>Osteogénesis imperfecta</b>	Grupo de enfermedades genéticas hereditarias del tejido conectivo.	Edad parental avanzada e historia familiar	Mutación en genes codifican colágeno tipo 1 (COL1A1 cromosoma 17) COL1A2 (cromosoma 7)	Escleróticas oculares hipocalcemia, hiperplasia articular, deformidad óseas largas	LNQ: Diagnostico intraútero Estudio molecular radiografía Análisis de sangre	Evitar deportes para prevenir fracturas, analgésicos para dolor, cirugía para escoliosis, talonchitonar,

## Bibliografía

**Apuntes de clase**