



Mi Universidad

Cuadro comparativo

Nombre del alumno: Sandra Paragón García

Nombre del tema: Endonemas

Parcial: II

Nombre de la materia: Gramática Rumana

Nombre del profesor: Dr. Edilén Raquel López Martínez

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
Down	A alteración del cromosoma 21, por múltiples copias.	No hay prevención médica en el día a día. 100%	Madre primípara Edad materna >35 años	Retraso mental Iguo de la cantidad de copias. Específico	test standard: Carotipo Tamizaje: marcadores: invasivos, bioquímicos, NIPT	Manejo multidisciplinario debido a los órganos y sistemas afectados.
Edwards	Tresomía 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
Patau	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 60%	Holoprosencefalia, labio y paladar hendido, onfalocelia	Códi estándar: Cariotipo. Tamizaje: UFTG, marcadores bioquímicos	No existe uno específico, debe ser multidisciplinario
Turner	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
Martan	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
Di George	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	Ovulo bífido, puente nasal ancho, orejas displacias, neoflogia de falot.	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
Fraxel will	Trisomía genética: hipotoniá neonatal	sin evidencia	Detección T15q Falla de expresión de genes	Rx: Hipotoniá Lactancia Ejercicio de fuerza	Cariotipo FISH T15q T1-q TB PCR sensible a metilación.	Mamitas especiales, egresada, adm. exigente de H. del crecimiento
Osteogénesis imperfecta	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, hiperlaxitud articular, deformidad óseas largas	LNQ: Diagnostico intraóseo Estudio molecular Radiografía Análisis de sangre	Evitar deportes para prevenir fracturas, analgésicos para dolor, cirugía para escoliosis, talonclavator,

Bibliografía

Apuntes de clase