



ALUMNO:

UZIEL DOMINGUEZ ALVAREZ

DOCENTE:

DR. EDWIN YOANI MONTES

ASIGNATURA:

GENETICA

ACTIVIDAD:

CUADRO DE SINDROMES

CARRERA:

MEDICINA HUMANBA

LUGAR Y FECHA:

TAPACHULA CHIAPAS A 15

	SINDROME DE TURNER	SINDROME DE MARFAN	SINDROME DE DOWN	SINDROME DE EDWARDS	SINDROME DE PATAU	SINDROME DE DI GEORGE	SINDROME DE PRADER WILLI	OSTEOGENESIS IMPERFECTA
DEFINICION	es una monosomía secundaria a la pérdida total o parcial del segundo cromosoma sexual que se caracteriza por talla baja, disgenesia gonadal, y un fenotipo característico son mujeres que tienen un cromosoma x.	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.	es una cromosopatía con alteración del cromosoma 21, también conocida como trisomía 21.	síndrome de Edwards es una trisomía autosómica rara, como consecuencia de un imbalance cromosómico, provocando una trisomía 18	es una enfermedad genética producida por la presencia completa o parcial de una copia adicional del cromosoma 13, es decir trisomía 13.	también llamado síndrome velocardiocfacial, es una inmunodeficiencia primaria ocasionada por una microdelección del cromosoma 22q11.	es un síndrome genético caracterizado por la hipotonía neonatal, obesidad, dismorfias faciales, criptorquidia, retraso mental y alteraciones de la conducta. síndrome hhho = hipotonía + Hipogonadismo + Hipomenteria + obesidad	son un grupo de enfermedades genéticas hereditarias del tejido conectivo caracterizadas por la presencia de fragilidad ósea y fracturas.
ETIOLOGIA	se produce por una no disyunción durante la gametogénesis o por la pérdida cromosómica en la mitosis iniciales del feto.	se relaciona con mutaciones en el gen fbn1, que codifica la fibrilina-1, una proteína esencial para la formación de fibras elásticas en tejidos conectivos. estas mutaciones afectan la estructura y función del tejido conectivo, dando lugar a manifestaciones clínicas características del síndrome	los mecanismos citogenéticos que origina la trisomía 21 son diversos, no disyunción meiótica en el óvulo 95%, translocación del cromosoma 21 a 4%, Mosaicismo a 1%.	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%	no disyunción durante la meiosis del gameto materno 85%	el 85% de los casos son esporádicos, se caracteriza por la presencia de dismorfias faciales, malformaciones cardíacas y defectos del timo y paratiroides.	falla de expresión de los genes del brazo largo del cromosoma 15 paterno a. causado por delección en 75% b. esta pérdida se encuentra en la región 15q11 – q 13 y es durante la meiosis paterna	se produce debido a mutaciones en los genes que codifican la colágena tipo 1: col1a1 (cromosoma 17), col1a2 (cromosoma 7)
FACTORES DE RIESGO	edad materna avanzada, la pérdida del segundo cromosoma se produce al azar (antecedentes de progenitor no pre disponible)	antecedentes familiares de la enfermedad	edad materna mayor de 35 años, edad paterna mayor de 45 años	edad materna avanzada., historia familiar de 1 bebé con Sx Edwards	edad materna avanzada (+31 años) - antecedente de hijo con Sx de patau - madre portadora de translocación	ser portador de delección 22q11 si es portador tiene un 50% de probabilidad de transmitir	no se han documentado.	edad paterna avanzada, historia familiar
TAMIZAJE	amniocentesis(método invasivo factible y de bajo riesgo se debe usar usg limitados a 2 intentos) complicaciones del feto, complicaciones de la madre, ultrasonido.		el objetivo principal no es la interrupción del embarazo per se; ante la detección de un defecto posible se puede dar un manejo oportuno de un feto con algún problema, medir las posibilidades de supervivencia y la calidad de vida postnatal.	usg polihidramnios y traslucencia nucal • marcadores bioquímicos	usg traslucencia nucal, se pueden detectar algunas malformaciones como la holoprosencefalia.			
CLINICA	amenorrea primaria, infertilidad, talla baja.	talla alta, Dolicoostenomelia (extremidades largas y delgadas), ojos profundos, hipoplasia Mediofacial, escoliosis, ectopia Lentis (luxación del cristalino).	retraso mental, braquicefalia, epicanto, Macroglosia, implantación baja de pabellón auricular, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba (ojos almendrados), cara plana, puente nasa	retraso del crecimiento pre y postnatal (promedio 2,340 g) 1. nacimiento post término 2. panículo adiposo y masa muscular escasa 3. hipotonía inicial a evoluciona a hipertonia	holoprosencefalia (falla en la división de los dos hemisferios) a retraso psicomotor severo - meningocele (espina bífida severa) - occipucio prominente - orejas rotadas y malformadas - labio y paladar hendido - hernia umbilical	paladar hendidos y úvula bífida, cara alargada, microcefalia, hipertelorismo, puente nasal ancho, punta nasal bulbosa, orejas displásicas con hélix plegado	hipotonía § problemas de succión-deglución. § hipoplasia genital. § alteraciones craneofaciales (ojos en forma de almendra, boca pequeña) § Braquidactilia (acortamiento de dedos).	puede ser confundida con fracturas múltiples por maltrato infantil. es característica la presencia de escleróticas azules.
DIAGNOSTICO	Gold standard: cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad. combinación de características fenotípicas + ausencia total o parcial de cromosoma x	dilatación o disección de la raíz aórtica asociado a ectopia Lentis, mutación fbn-1, puntaje sistémico, mutación fbn-1.	Gold standard: cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad. cariotipo: realizar mediante estudios no invasivos – biopsia corial, amniocentesis o cordocentesis.	Gold standard: cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad.	Gold standard: cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad. se puede realizar pre o post natal para confirmar el diagnóstico	1.hipocalcemia 2. crisis convulsivas 3. infecciones recurrentes 4. Dismorfia facial.	Gold standard: por sensible a metilación	Gold estándar: historia clínica y examen físico usg para realizar diagnóstico intrauterina
COMPLICACIONES	complejos RsR, Desviación del eje de la derecha, crecimiento del ventrículo derecho, p-r corto.	ectopia Lentis (luxación del cristalino), desprendimiento de retina, glaucoma, cataratas tempranas, progresión de escoliosis, disección aórtica, disfunción valvular.	factores de riesgo para Sx de Down, edad gestacional 10 – 14, paciente con estudios previos sugestivos de riesgo para Sx de Down, toda mujer +35 años que desee conocer el riesgo de su hijo.	1. cardiopatía 2. apneas 3. neumonía	mes a 50% 1. 3 meses a 65% 2. 3 años a 95%	muchos mueren al primer año de vida por las infecciones graves o los problemas cardíacos • la principal causa de muerte son las cardiopatías.	algunas de las complicaciones comunes incluyen la obesidad, problemas respiratorios, apnea del sueño, resistencia a la insulina, diabetes tipo 2	pueden presentar desde muerte perinatal hasta ausencia de síntomas.