



Cuadro comparativo

Nombre del Alumno: Juan Carlos Bravo Rojas

Nombre del tema: Síndromes

Parcial: 3ro

Nombre de la Materia: Genética Humana

Nombre del profesor: Dr. Edwin Yoani López Montes.

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Semestre: 3ro.

Síndrome	Definición	ETIOLOGIA	Epidemiología	Clínica	3 características más importantes	Diagnosticos	Complicaciones	pronostico
Down	Es una cromosomopatía con alteración del Cromosoma 21, también conocida como TRISOMIA 21.	<ul style="list-style-type: none"> • NO DISYUNCIÓN MEIÓTICA EN EL ÓVULO (95%) • Translocación del cromosoma 21 (4%) • Mosaicismo (1%.) 	<ul style="list-style-type: none"> • Es la cromosomopatía más frecuente • Incidencia de 1.3 por cada 1,000 nacidos vivos. • En México se realiza el tamizaje prenatal desde hace varios años • Principal Comorbilidad à MALFORMACIONES CARDIACAS 	<ul style="list-style-type: none"> • pliegue palmar unico. Signo de la sandalia. • Puente nasal. • Epicanto. • Cuello cuerto. 	<ul style="list-style-type: none"> • Epicanto. • Nariz en forma de silla de montar. • Pliegue palmar unico. 	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.	<ul style="list-style-type: none"> • 1. Canal Interventricular • 2. CIA • 3. CAP 	La supervivencia de los pacientes con síndrome de Down depende de la gravedad de las malformaciones viscerales: estas malformaciones determinan el fallecimiento de muchos de ellos en los primeros años de vida, de modo que los pacientes mayores de cinco años tienen ya expectativas de vida razonablemente largas (entre 50 y 60 años).
Patau	Es una enfermedad genética producida por la presencia completa o parcial de una copia adicional del cromosoma 13, es decir TRISOMÍA 13.	<ul style="list-style-type: none"> • 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 	<ul style="list-style-type: none"> • HOLOPROSENFALIA. • Meningocele (Espina Bífida Severa). • Orejas Rotadas y malformadas. • Labio y Paladar Hendido. • Hernia Umbilical. • Onfalocele. • ciclopiá. 	<ul style="list-style-type: none"> • Polidactilia. • labio/paladar hendido. • coloboma 	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.	<ul style="list-style-type: none"> • Problemas en la suscion. • Problemas del crazom. • Problemas reanles 	Es un SÍNDROME POCO COMPATIBLE CON LA VIDA, la mediana de vida es de 3 días, existe una mayor sobrevida en el género femenino.
Edwards	El síndrome de Edwards es una trisomía autosómica rara, como consecuencia de un imbalance cromosómico, provocando una TRISOMÍA 18. Su frecuencia se calcula en 1/6.000 nacidos vivos y constituye unos de los síndromes más frecuentes junto con el síndrome de Down y el de Patau . Fué descrita por Edwards et al y Smith et al en 1960. Se da en todas las razas y zonas.	<ul style="list-style-type: none"> • Producto de una NO Disyunción 95-96% • 2. El resto es por una Traslocación. 	<ul style="list-style-type: none"> • Incidencia 1 cada 6,000 – 13,000 nacidos vivos. • Frecuente en madres de edad avanzada. • A partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente. 	<ul style="list-style-type: none"> • Retraso del crecimiento pre y postnatal (promedio 2,340 g) • P NACIMIENTO POSTERMINO • P Panículo adiposo y masa muscular escasa • P Hipotonía inicial à evoluciona a hipertonia 	<ul style="list-style-type: none"> • riñon en erradura. • mano trisomica. • microfalia. 	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.	<ul style="list-style-type: none"> • Cardiopatías. • Apneas. • Neumonía. 	<ul style="list-style-type: none"> • Mortalidad primera semana 60% • Moralidad 1 – 2 años 95% • Sin embargo, los casos de supervivencia después de 2 años pueden alcanzar en un 2% los 5 años de vida.
Turner	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 solo cromosoma X y la ausencia de todo o parte de un segundo cromosoma sexual, ya sea X o Y.	<ul style="list-style-type: none"> • Se produce por una NO DISYUNCIÓN durante la gametogénesis o por pérdida cromosómica en las mitosis • iniciales del feto. • Monosomía completa (45, X) à 50% • Mosaicismo (45, X / XY) à 30% 	<ul style="list-style-type: none"> • Es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes • Afecta aproximadamente al 3% DE TODOS LOS FETOS MUJER • Incidencia de 1 : 2,500 mujeres nacidas vivas • Se estima que solamente el 1% de los fetos 45X sobreviven hasta llegar a término, la mayoría son abortos • espontáneos. • Motalidad x3 veces mayor respecto a población general debido a cardiopatías congénitas, enfermedad • coronaria y alteraciones metabólicas y endócrinas. 	<ul style="list-style-type: none"> • Linfedema 97% (inflamación extremidades por Linfa) • Displasia Ungueal (uñas pequeñas, estrechas e hiperconvexas) 90% • Paladar alto y en arco 84% • Línea capilar posterior baja 76% • Cuello alado 73% • Implantación baja de pabellones auriculares 73% • Retrognatia 67% • Cubitus Valgus 52% 	<ul style="list-style-type: none"> • Amenorrea Primaria • Infertilidad • Talla Baja 	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.	<ul style="list-style-type: none"> • Elongación del Arco Transverso 49% • Aorta Bicúspide 30% • Coartación de la Aorta 12 % 	La esperanza de vida a veces es un poco menor de lo normal pero se puede mejorar con el tratamiento de enfermedades crónicas asociadas, como la obesidad y la hipertensión. Los chequeos regulares han mostrado mejoras en la calidad y la duración de vida de las mujeres con síndrome de Turner.
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.	Afectación del tejido conectivo	Su herencia es de forma AUTOSÓMICA DOMINANTE	<ul style="list-style-type: none"> • Talla Alta • Dolicostenomelia (extremidades largas y delgadas) • Ojos profundos • Escoliosis • Ectopia Lentis (Luxación del Cristalino) • Aracnodactilia • Hiperlaxitud Articular • Signo del Pulgar • Signo de la muñeca • Prolapso de Válvula Mitral • Insuficiencia Aórtica • Aneurismas Aórticos • Disección Aórtica 	<ul style="list-style-type: none"> • Ectopia lentis. • Hiperlaxitud articular • prolapso de la valvula mitral. 	CRITERIOS DE LA NOSOLOGÍA DE GHENT 2010	<ul style="list-style-type: none"> • Ectopia Lentis (Luxación del Cristalino) • Desprendimiento de Retina • Glaucoma • Cataratas tempranas • Progresión de Escoliosis • Disección Aórtica • Disfunción Valvular • Neumotórax Espontáneo 	Los avances terapéuticos y el control regular han mejorado la calidad de vida y reducido la mortalidad. La mediana de expectativa de vida aumentó de 48 años en 1972 a casi normal hoy en día en las personas que reciben atención médica apropiada. Sin embargo, la expectativa de vida todavía es menor en el paciente promedio, sobre todo debido a las complicaciones cardíacas y vasculares. Esta disminución puede imponer una carga emocional a un adolescente y su familia.
Prader Willis	Es un síndrome genético caracterizado por la HIPOTONÍA NEONATAL, OBESIDAD, DISMORFIAS FACIALES, CRIPTORQUIDIA, RETRASO MENTAL Y ALTERACIONES DE LA CONDUCTA.	<ul style="list-style-type: none"> • Falla de expresión de los genes del brazo largo del CROMOSOMA 15 PATERNO a. causado por DELECIÓN en 75% b. Esta pérdida se encuentra en la región 15q11 – q 13 y es durante la MEIOSIS PATERNA. • Disomia uniparental de origen materno (dos cromosomas 15 maternos) 25% • Defectos de impronta. 	Ocurre alrededor de 1 de cada 25.000 nacimientos, afecta a ambos sexos por igual y en todas las razas. El riesgo de repetición en una familia es bajo, menor del 0,1 %.	<ul style="list-style-type: none"> • Problemas de suscion o deglución. • Hipoplasia genital. • Alteraciones Craneofaciales. • Braquidactilia. • disfuncion del hipotalamo (exceso de hambre). • Hipogonadismo hipogonadotrófico. 	<ul style="list-style-type: none"> • Hipotonía. • Obesidad central. • Retraso mental. 	GOLD STANDARD: PCR SENSIBLE A METILACIÓN	<ul style="list-style-type: none"> • Problemas óseos. • Diabetes tipo 2. • insuficiencia cardiaca. 	Los niños con síndrome de Prader-Willi (PWS) pueden integrarse en sus salas de aula, a pesar de que necesitan terapia del habla adicional y deben tener períodos de actividad física adicionales en lugar de los períodos de descanso. Por lo general, necesitan un ambiente estructurado y pueden necesitar estar en clases más pequeñas y tener atención individual.
Hemofilia	La hemofilia es una enfermedad rara que impide que la sangre coagule correctamente, lo que provoca sangrados excesivos y difíciles de controlar.	Se hereda de padres a hijos, sobre todo de madres a hijos varones, y se debe a una alteración genética que afecta a los factores de coagulación de la sangre.	La prevalencia mundial es del 1 caso por cada 10,000 varones para la hemofilia A (HA) y 1 en 50,000 para la hemofilia B (HB). En México se estima un número aproximado de 6,300 casos . En 2010, la Federación de Hemofilia de la República Mexicana registró sólo 4,527 casos, con un supuesto subregistro de casi 34%.	Se manifiesta principalmente por hemorragias y músculos y articulaciones de intensidad variable de acuerdo al nivel circulante de factor deficiente.	<ul style="list-style-type: none"> • la sangre no coagula de forma correcta. 	RCO	Sangrado interno profundo. Daño a las articulaciones.	
Síndrome de DiGeorge	También llamado SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL, es una inmunodeficiencia primaria ocasionada por una microdelección del cromosoma 22q11.	El 85% de los casos son esporádicos	La prevalencia mundial estimada está entre 1/2.000 y 1/4.000 nacidos vivos	<ul style="list-style-type: none"> • Hipocalcemia. • Crisis convulsiva. • Retraso del crecimiento. • Orejas displásicas. • Timo subdesarrollado. • Retraso del crecimiento. 	<ul style="list-style-type: none"> • Tetralogía de Fallot. • Paladar hendida y Úvula bífida. • Puente nasal ancho. 	GOLD STANDARD: ESTUDIO CROMOSÓMICO POR FISH CON SONDA ESPECÍFICA	<ul style="list-style-type: none"> • Anomalías cardíacas • Funcionamiento deficiente del sistema inmunitario • Hendidura del paladar • Complicaciones relacionadas con bajos niveles de calcio en la sangre • Retraso en el desarrollo con problemas de conducta y emocionales 	<ul style="list-style-type: none"> • Es variable • Muchos mueren al primer año de vida por las infecciones graves o los problemas cardíacos • LA PRINCIPAL CAUSA DE MUERTE SON LAS CARDIOPATÍAS • Los sobrevivientes presenta retraso mental o enfermedades psiquiátricas como la ESQUIZOFRENIA
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: <ul style="list-style-type: none"> • COL1A1 (cromosoma 17) • COL1A2 (cromosoma 7) 	<ul style="list-style-type: none"> • Edad PATERNA AVANZADA • Historia Familia 	<ul style="list-style-type: none"> • 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 • Dentinogénesis imperfecta, dientes opalescentes • Hipoacusia • Hiperlaxitud articular 	<ul style="list-style-type: none"> • Talla baja, deformidad de huesos largos y columna vertebral • Hipoacusia • Hiperlaxitud articular 	GOLD ESTÁNDAR: HISTORIA CLÍNICA Y EXAMEN FÍSICO	<ul style="list-style-type: none"> • Huesos débiles que se rompen fácilmente. 	<ul style="list-style-type: none"> • Dependerá del tipo de osteogénesis imperfecta, siendo la tipo II la más severa. • Pueden presentar desde muerte perinatal hasta ausencia de síntomas.
Klinnerfelter	Es una afección genética que se produce cuando un niño nace con una copia adicional del cromosoma X.	El síndrome de Klinefelter ocurre como consecuencia de un error aleatorio que hace que un varón nazca con un cromosoma sexual adicional.	Los investigadores estiman que aproximadamente 1 de cada 500 varones nace con un cromosoma X extra, lo que convierte al KS en uno de los trastornos cromosómicos más comunes en los recién nacidos.	<ul style="list-style-type: none"> • Músculos débiles • Desarrollo motor lento; toma más tiempo que el promedio para sentarse, gatear y caminar • Retraso en el habla • Estatura superior a la media • Piernas más largas, torso más corto y caderas más anchas en comparación con otros niños • Pubertad ausente, retrasada o incompleta 	<ul style="list-style-type: none"> • Huesos débiles • Bajos niveles de energía • Tendencia a ser tímido y sensible 	<ul style="list-style-type: none"> • Analisis de hormonas. • Analisis cromosomico. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ansiedad y depresión • Problemas sociales, emocionales y de conducta, como baja autoestima, inmadurez emocional e impulsividad • Infertilidad y problemas sexuales • Huesos débiles (osteoporosis) • Enfermedad cardíaca y de los vasos sanguíneos • Cáncer mamario y otros tipos de cánceres 	<ul style="list-style-type: none"> • En general el pronóstico del síndrome de Klinefelter es bueno, siempre y cuando el paciente esté bajo estricta monitorización médica

Bibliografía

- *(Home - Genetic and Rare Diseases Information Center, s. f.)*
- *(Hospital n.o 1 del país, s. f.)*
- [SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN ORPHA567.pdf](#)
- *(Manuales MSD, s. f.)*