



CATEDRATICO:

EDWIN YOANI LÓPEZ MONTES

TRABAJO:

MEDICAMENTOS TERATOGENICOS

ALUMNO:

DEYLER ANTONIHERNANDEZ GUTIERREZ

MATERIA:

GENETICA HUMANA

SEMESTRE:

3 B

CARRERA:

MEDICINA HUMANA

FECHA ENTREGA:

16/11/2023

| | Síndrome de Down | s. de Edwards | Síndrome de patau | S. de Turner | S. de Marfan | S. de prader-willi | S. de di George | Osteogénesis imperfecta |
|-------------------|---|---|--|---|--|--|--|--|
| <i>Definición</i> | Crosomopatía con alteración del cromosoma 21 (trisomía 21) | Trisomía autosómica rara (trisomía 18) | Enfermedad genética asociada de una copia adicional del cromosoma 13 | Monosomía secundaria por la pérdida total o parcial del segundo cromosoma | Mutación del gen FBN1 en el cromosoma 15 | Enfermedad genética caracterizada por hipotonía neonatal | Síndrome de velocardifacial Una inmunodeficiencia de microdelección cromosoma 22 | En. Genéticas del tejido conectivo caracterizado por fragilidad ósea y fracturas |
| <i>Etiología</i> | No disyunción Traslocación del cromosoma 21 | No disyunción Traslocación | No disyunción | No disyunción (45, x) | Una mutación en el gen FBN1 del cromosoma 15 | Fallo en expresión en genes Delección | 85% esporádicos Defectos del timo y paratiroides | Mutación en los genes colágena 1 COL1A1 COL1A 2 |
| <i>F.R</i> | Edad materna mayor a 35 años y una edad del padre mayor a 45 Una madre primigesta Antecedentes familiares | Edad materna avanzada Antecedentes familiares | Medad materna avanzada Antecedentes familiares con Sx de patau | Edad avanzada Perdida del segundo cromosoma | Antecedentes familiares | No se ha documentado | Portador de 22q11 | Padres que poseen el síndrome Antecedentes familiares |
| <i>Tamizaje</i> | Biopsia corial Amniocentesis Cordocentesis Translucencia nucal Pliegue nucal Marcadores bioquímicos PAPP-A Gonadotropina Alfafetoproteína | Translucencia nucal Polihidramnios Marcadores bioquímicos Mano trisomica Onfalocele Comunicación interventricular | Translucencia nucal Marcadores bioquímicos | Amniocentesis Ultrasonido Higograma quístico Coartación de la aorta | Criterios clínicos Estudios genéticos, examen con lampara de hendidura | Realizar una prueba genética | Pruebas de laboratorio Cariotipo | |

| | | | | | | | | |
|---------------------|--|--|---|---|--|--|---|--|
| <i>Clínica</i> | Retraso mental Epicanto Macroglosia Puente nasal Talla baja Signo sandalia Leucemia CAP | Retraso de crecimiento Nacimiento postérmino Orejas displásicas | Onfalocele Holoprosencefalia Labio, paladar hendido Hernia umbilical Ciclopedia | Amenorrea primaria Infertilidad Talla baja Linfedema Displasia ungueal | Talla baja Escoliosis Ectopia lentis Hiperlaxitud articular Disección aortica Aneurisma aortica | Hipotonía Problemas de succion-degluccion Hipoplasia genital Obesidad Retraso mental | Paladar hendido Úvula bífida Orejas displásicas Cardiopatías Hipocaclemia Crisis convulsivas | Escleróticas azules Talla baja Hipoacusia Hiperlaxitud auricular |
| <i>Diagnostico</i> | Goldstandart Cariotipo Criterios de hall | Goldstandar Cariotipo | Goldstandar | Cariotipo | Criterios de nosología de Ghent 2010 | PCR sensible de metilación | Gold estándar Estudio cromosómico por fish con sonda específica | Historia clínica y examen físico USG Radiografía Análisis de sangre |
| <i>Complicación</i> | Enfermedad tiroidea Anemia Defectos cardiacos congénitos | Cardiopatías Apneas Neumonía | Apnea Convulsiones Retraso mental severo Quiste de riñones | Elongación del arco transverso Aorta bicúspide Coartación de la Aorta | Ectopia lentis Glaucoma Cataratas tempranas Disección aortica Disfunción vascular | Osteoporosis Esterilidad | Artritis reumatoide autoinmune Esquizofrenia Tiroiditis autoinmune | Perdida de la audición IC Neumonías |
| <i>Pronostico</i> | Pueden llevar una vida normal con cuidados aptos que pueden llegar hasta los 60 años | Mortalidad primera semana 60% Mortalidad 1-2 años Supervivencia después de 2 años pueden | Síndrome poco compatible con la vida 1 mes: 50% 3 meses: 65% 3 años:93* | Un pronóstico bueno que puede ir desde los 13 años y extenderse hasta los 50 | Es un pronostico bueno sin exposición a actividades de alto riesgo a nivel cardiaco | Tienen un pronóstico de vida de llegar hasta 35 años | Mueren el primer año de vida Cardiopatías Esquizofrenias | Depende el tipo de osteogénesis imperfecta siendo II la más severa |