



Alumna: Johana Alejandra Muñoz Lay

Tercer parcial

Docente: Edwin Montes

Asignatura: Genética

Actividad: Tabla comparativa

Carrera: Medicina Humana

Tercer semestre

Grupo B

Fecha: 22 de noviembre

Síndrome	Definición	Etiología	Factores de riesgo	Clinica	Características clínicas	Diagnóstico	Complicaciones	Tamizaje	Pronóstico
<b>S. Down</b>	Es una cromosopatía numérica, una trisomía del cromosoma 21 acompañada de diversas malformaciones internas al igual que retraso mental.	Se debe a una no disyunción meiótica en el óvulo en un 95% o a una translocación del cromosoma 21 en un 4% o en menor incidencia a mosaicismo en un 1%.	Edad materna mayor de 35 años/ edad paterna mayor de 45 años Madre Primigravida PADRES PORTADORES de cromosomatía que involucren al cromosoma 21.	Retraso mental Epicanto Macroglosia Puente nasal ancho en silla de montar Signo de la sandalia	En el primer trimestre debe de encontrarse: PAPP-A BAJA GONADOTROPINA CORIÓNICA ALTA En el segundo trimestre deben de encontrarse Alfafetoproteína Glucoproteína 1 Estril no conjugado disminuido	Cariotipo que confirme el diagnóstico de la enfermedad: amniocentesis, biopsia corial o cordocentesis Criterios de Hall	Malformaciones cardíacas. Atresia duodenal. Atresia anal Desarrollar leucemia.	-Marcadores invasivos: Biopsia corial. Amniocentesis. Cordocentesis M. Biocimicos 1° Tr: PAPP-A BAJA, Gonadotropina coriónica ALTA -Marcadores USG 1° trimestre: transducencia nucal 2° trimestres: pliegue bucal	La esperanza media de vida es de 60 años y algunos pueden vivir hasta los 80 años.
<b>S. De Patau</b>	Es una enfermedad genética producida por la presencia completa o parcial de una copia adicional del cromosoma 13, es decir, es una trisomía 13	Se produce por una no disyunción durante la Meiosis del gameto femenino (materno) en un 85%.  No es hereditario.	Edad materna avanzada (+31 años) Antecedente de hijo con Sx de Patau. Madre portadora de translocación	Triada: • Microftalmia • Coloboma • Polidactilia  Otros: • Holoprosencéfalia • Labio y paladar hendido • Ciclopia • Microcefalia	Puede afectar a todas las células (trisomía regular o solo a algunas. Con los estudios de US de transducencia nucal pueden detectarse algunas malformaciones.	Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad, el cual se puede realizar pre o post natal para confirmar el diagnóstico	Complicaciones: Renales. Cardíacas. Gastrointestinales.	1° Trimestre: Gonadotropina Coriónica BAJA PAPP-A Baja 2o Trimestre: Alfa Fetoproteína Normal uE3 Normal Inhibina A BAJA o Norma	La mayoría de los bebés mueren antes de nacer. La mediana de vida es de 3 días, aunque tiene mejor pronóstico en mujeres. 1 mes----50%. A 3 meses----65%. 3 años----95%.
<b>S. De Edwards</b>	Síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico debido a la existencia de tres cromosomas 18.	Su causa es una trisomía en toda o gran parte del cromosoma 18. Puede deberse a Producto de una no disyunción del 95-96%. El resto es por una traslocación. Trisomía Parcial y mosaicismo suelen presentar fenotipo incompleto	Edad materna avanzada. Historia familiar de 1 bebé con Sx Edwards	• Retraso del crecimiento pre y postnatal • Hipotonía que evoluciona a hipertonia • Nacimiento posttérmino	Durante el primer trimestre se encuentra: Gonadotropina coriónica BAJA PAPP-A BAJA Durante el segundo trimestre: La alfa fetoproteína BAJA uE3 BAJA Inhibina A BAJA o normal.	Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad	Muerte	1° Trimestre: Gonadotropina Coriónica BAJA PAPP-A Baja 2o Trimestre: Alfa Fetoproteína baja uE3 baja Inhibina A BAJA o Normal	Mortalidad primera semana 60% Mortalidad 1-2 años 95% Los casos de supervivencia después de 2 años pueden alcanzar en un 2% los 5 años de vida.
<b>S. De Turner</b>	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.	Se produce por una no disyunción durante la gametogénesis o por pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto. Otras causas: Monosomía completa (45, X) en un 50%. Mosaicismo (45, X / XY) en un 30%.	Edad materna avanzada. La pérdida del segundo cromosoma se produce al azar (antecedente de progenitor no predispone)	Características principales: Amenorrea Primaria, Infertilidad. Talla Baja. Características a partir del 1 año: • Linfedema 97% • Displasia Ungueal 90%. Paladar alto y en arc 84%.	Característica que lo hace único: Cuello alado. Amenorrea primaria. Talla baja.	Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad	Elongación del Arco Transverso 49%. Aorta Bicúspide 30%. Coartación de la Aorta 12 % Tórax Ancho con pezones invertidos o hipoplásico Coartación Arterial de Miembros Torácicos. Hipotrofia en miembros pélvicos	Amniocentesis No se recomienda antes de las 15 sdcg	La esperanza de vida es más corta que en la población en general aproximadamente en 10 años, pero puede mejorarse con el diagnóstico y atención médica multidisciplinaria de manera oportuna.
<b>S. De Marfan</b>	Es una enfermedad producida por una mutación del gen FBN1 en el cromosoma 15 que codifica la FIBRILINA-1	Debido a 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.	Antecedentes familiares de la enfermedad.	Talla alta. Ectopia lentis. Hiperlaxitud articular.	Son la principal fuente de morbilidad y mortalidad. Hiperlaxitud del cristalino. Disección aórtica.	Se realiza con base en los CRITERIOS DE LA NOSOLOGÍA DE GHENT 2010	Ectopia Lentis (Luxación del Cristalino) Desprendimiento de Retina. Glaucoma. Cataratas tempranas. Progresión de Escoliosis; Disección Aórtica. Distensión Válvula. Neumotórax Espontáneo.	Siempre y cuando se administran y se consuma como debe de ser el tratamiento, con las medidas indicadas y necesarias, se espera que vivan alrededor de 70 años.	
<b>S. De Prader willi</b>	Es un síndrome genético caracterizado por la hipotonía neonatal, obesidad, dismorfias faciales, criptorquia, retraso mental y alteraciones de la conducta.	Falla de expresión de los genes del brazo largo del cromosoma 15 paterno el cual puede ser clasificado por: • Deleción en 75% de este • Esta pérdida se encuentra en la región 15q11q3 y es durante la meiosis • Dismia uniparental de origen materno (dos cromosomas 15 maternos) 25% • Detectores de impronta	No se han documentado.	En RN: Hipotonía, Problemas de succión-déglución. Braquicefalia. LactEanxctosis: de hambre. Infantes: Obesidad Central. Retraso Mental (IQ Bajo). Alteración de la conducta.	Incluyen: Hipotonía muscular. Apetito insaciable. Obesidad. Retraso en las etapas evolutivas, retraso mental o funcional.	GOLD STANDARD: PCR SENSIBLE A METILACIÓN. Se puede hacer Cariotipo con FISH de la 15q 11- q13 para determinar si se produce por una translocación cromosómica.	Diabetes tipo 2 Insuficiencia cardíaca Problemas óseos (ortopédicos) Baja estatura Discapacidad en el aprendizaje Habilidades motoras deficientes Órganos sexuales poco desarrollados Aumento de peso,	Un manejo adecuado de la enfermedad, incluyendo una dieta controlada y un seguimiento médico constante, puede contribuir a mejorar la calidad de vida y aumentar la esperanza de vida de las personas con Síndrome de Prader-Willi.	
<b>S. De Di George</b>	También llamado Síndrome velocardio facial, es una inmunodeficiencia primaria ocasionada por una microselección del cromosoma 22q11	El 85% de los casos son esporádicos Se caracteriza por la presencia de dismorfias faciales, malformaciones cardíacas y defectos del timo y paratiroides	Ser portador de deleción 22q11 si es portador tiene un 50% de posibilidad de transmitirlo	• Paladar hendido • Punta nasal bulbosa • Orejas displásicas	Cardiopatías: • Tetralogía de Fallot • Defectos del septo • Tronco arterioso	GOLD ESTÁNDAR: ESTUDIO CROMOSÓMICO POR FISH CON SONDA ESPECIFICA	defectos cardíacos • Hipoparatiroidismo • disfunción del timo	Es variable • Muchos mueren el primer año de vida por las infecciones graves o los problemas cardíacos • La principal causa de muerte son las cardiopatías • Los sobrevivientes presentan retraso mental o enfermedades mentales como la esquizofrenia	
<b>Osteogenesis imperfecta</b>	Son un grupo de enfermedades genéticas hereditarias del tejido conectivo características por la presencia de fragilidad ósea y fracturas	Se produce debido a mutaciones en los genes que codifican la COLÁGENA TIPO I: COL1A1 (cromosoma 17) COL1A2 (cromosoma 7) la herencia más frecuente es la autosómica dominante	Edad paterna avanzada Historia familiar	• Fracturas • Talla baja, deformidad de huesos largos • Hipoacusia • Hiperlaxitud	• Es característica de la presencia de escleróticas azules	• GOLD ESTÁNDAR: HISTORIA CLÍNICA Y EXAMEN FÍSICO	• Pérdida de la audición • Insuficiencia Cardíaca • Problemas respiratorios	• Dependerá del tipo de osteogénesis imperfecta, siendo el tipo II el más severa • Pueden presentar desde muerte perinatal hasta ausencia de los síntomas	
<b>Hemofilia</b>	Es un trastorno LIGADO AL CROMOSOMA X, ya que el cromosoma X contiene los genes para la síntesis del Factor VIII, esto en la Hemofilia A. La presentación más frecuente. La Hemofilia B consiste en la deficiencia del Factor IX, o Enfermedad de Christmas, que resulta 4 veces MENOS frecuente que la Hemofilia A, pero también está ligada al cromosoma X.	Debido a que el sexo femenino es portador de 2 cromosomas X, si resultan portadoras, tendrán afectado uno de sus cromosomas y presentarán una concentración del Factor VII alrededor del 50%.	La severidad de la enfermedad. La falta de control adecuado de los procesos hemorrágicos. Inadecuado desarrollo osteomuscular del hemofílico. Malnutrición.	HEMATOMAS DE TEJIDOS BLANDOS HEMARTROS (predomina en rodilla)	Puede causar problemas de sangrado excesivo después de una lesión o cirugía. También puede tener sangrado repentino dentro del cuerpo, como en sus articulaciones, músculos y órganos.	Estudios deben incluir: Biometría Hemática (Con conteo Plaquetario). Tiempo de Tromboplastina Parcial Activado (TTPa). Tiempo de Protrombina (TP): normal.	La forma más grave se presenta en los primeros años de vida. CAUSA DE MUERTE, en específico por sangrado de TCE.	Si se realiza profilaxis y manejo de complicaciones, el paciente puede tener un pronóstico favorable. esperanza de vida de 75 años e incluso pudiendo hacerse actividades físicas y deporte.	
<b>Fenilcetonuria</b>	Es un trastorno hereditario poco frecuente que provoca que un aminoácido denominado fenilalanina se acumule en el cuerpo. La fenilcetonuria se produce como consecuencia de un cambio en el gen de la fenilalanina hidroxilasa	Tanto la madre como el padre deben tener el gen alterado y transmitirlo. Este patrón de herencia se denomina autosómico recesivo.	Los dos padres deben transmitir una copia del gen modificado para que su hijo sufra esta afección. Ser descendiente de determinada raza o etnia.	Olor similar al de la humedad en el aliento, la piel o la orina. Problemas del sistema nervioso que pueden incluir convulsiones. Erupciones cutáneas, como eccema. Piel, cabello y ojos más claros que los de los miembros de la familia. Microcefalia. Retraso en el desarrollo. Problemas de comportamiento emocionales y sociales. Trastornos de salud mental	Trastorno hereditario poco frecuente provoca que un aminoácido denominado fenilalanina se acumule en el cuerpo	Análisis de sangre: se hace uno o dos días después del nacimiento del bebé. Para obtener resultados precisos, es mejor hacerlo después de que el bebé tenga 24 horas de vida y después de que haya incorporado algo de proteínas a la dieta.	Daño cerebral irreversible y discapacidad intelectual marcada desde los primeros meses de vida Problemas neurológicos, como convulsiones y temblores En el caso de niños más grandes y adultos , problemas de conducta, emocionales y sociales Problemas graves de salud y desarrollo	Es bueno si la dieta se instaura precozmente y se sigue estrictamente desde pocas semanas después de nacer el bebé afectado.	
<b>Galactosemia</b>	Es una afección en la cual el cuerpo no puede utilizar metabolizar el azúcar simple galactosa.	Deficiencia de galactosa-1-fofosatúridi transferasa (GALT); esta es la galactosemia clásica, la forma más común y la más grave Deficiencia de galactosa cinasa (GALK) Deficiencia de galactosa-6-fosfato epimerasa (GALE)	El factor de riesgo primario es tener padres con el gen de la galactosemia.	Convulsiones Irritabilidad Letargo Alimentación deficiente; el bebé se niega a tomar fórmula que contenga leche Poco aumento de peso. Coloración amarillenta de la piel y de la esclerótica (ictericia) Vómito	Son incapaces de descomponer que completamente el galactosa.	Hemograma completo	Cataratas Ciclos menstruales irregulares, disminución de la función de los ovarios que lleva a insuficiencia ovárica e infertilidad Discapacidad mental Infección grave con bacterias (sepsis por E.coli) Temblores y funciones motoras incontrolables Muerte (si hay galactosa en la dieta).	Las personas que reciben un diagnóstico temprano y que evitan el consumo de los azúcares licticos y otros alimentos que contienen lactosa pueden llevar una vida relativamente normal. Sin embargo, se puede presentar un leve deterioro mental, incluso en personas que evitan la galactosa.	

# Bibliografía

- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/digeorge-syndrome/symptoms-causes/syc-20353543#:~:text=Retraso%20en%20el%20desarrollo%2C%20como,Problemas%20de%20conducta>
- <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001573.htm#:~:text=Las%20complicaciones%20pueden%20abarcarse%3A,deformidades%20en%20la%20pared%20torácica>
- [Galactosemia. \(s/f\). Medlineplus.gov. Recuperado el 18 de noviembre de 2023, de https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000366.htm](https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000366.htm)
- [Hipotiroidismo neonatal. \(s/f\). Medlineplus.gov. Recuperado el 18 de noviembre de 2023, de https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001193.htm](https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001193.htm)
- [Nogueira, A. B. L., Fernandes, B. K. R., Marques, L. D. E. O. C., & Resende, T. L. \(2022\). FENILCETONÚRIA. En Fundamentos e Práticas Pediátricas e Neonatais - Edição V \(pp. 1-12\). Editora Pasteur.](#)
- [\(S/f-l\). Studocu.com. Recuperado el 18 de noviembre de https://www.studocu.com/es-mx/document/universidad-autonoma-de-sinaloa/hematologia/hemofilia-resumen/56207698](https://www.studocu.com/es-mx/document/universidad-autonoma-de-sinaloa/hematologia/hemofilia-resumen/56207698)
- [Síndrome de Klinefelter. \(2020, marzo 3\). https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/klinefelter-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20353954](https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/klinefelter-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20353954)