



Mi Universidad

NOMBRE DE LA INSTITUCION: UNIVERSIDAD DEL SURESTE.

NOMBRE DE LA ASIGNATURA: GENÉTICA.

UNIDAD CORRESPONDIENTE: PARCIAL III.

TEMA: TABLA SOBRE SÍNDROMES.

NOMBRE DEL DOCENTE: DR. EDWIN YOANI LÓPEZ
MONTES

NOMBRE DEL ALUMNO: KARINA DESIRÉE RUIZ PÉREZ.

SEMESTRE Y GRUPO: 3B

FECHA DE ENTREGA: 18 DE NOVIEMBRE DEL 2023.

SÍNDROME	DEFINICIÓN	ETIOLOGÍA	FACTORES DE RIESGO	CLÍNICA	CARACTERÍSTICAS MÁS IMPORTANTES	DIAGNÓSTICO	COMPLICACIONES	TAMIZAJE	PRONÓSTICOS
S. DE DOWN	Es una cromosomopatía 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 Frigígesta PADRES PORTADORES de cromosomopatía que involucren al cromosoma 21.	<ul style="list-style-type: none"> Retraso mental Epitacio Macroglosia Puente nasal ancho en silla de montar Signo de la sandalia 	<ul style="list-style-type: none"> En el primer trimestre debe encontrarse: <ul style="list-style-type: none"> PAPP-A BAJA CONADOTROPINA CORIÓNICA ALTA En el segundo trimestre deben de encontrarse elevados: <ul style="list-style-type: none"> Alfa-fetoproteína Glucoproteína 1 Íntero no conjugado disminuido 	<ul style="list-style-type: none"> Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad; amniocentesis, biopsia corial o cordocentesis, Criterios de Hall. 	<ul style="list-style-type: none"> Malformaciones cardíacas. Atresia duodenal. Atresia anal Desarrollar leucemia. 	Marcadores invasivos: <ul style="list-style-type: none"> Biopsia corial. Amniocentesis. Cordocentesis Marcadores USG <ul style="list-style-type: none"> 1º trimestre: translucencia nucal. 2º trimestre: pliegue nucal. M. Bioquímicos <ul style="list-style-type: none"> 1º Tr: PAPP-A BAJA 2º Tr: PAPP-A BAJA 3º Tr: PAPP-A BAJA 4º Tr: PAPP-A BAJA 	La esperanza media de vida es de 60 años, y algunos pueden vivir hasta los 80 años.
S. DE PATAU	Es una enfermedad genética producida por la presencia completa o parcial de una copia adicional del cromosoma 13, es decir, es una trisomía 13.	<ul style="list-style-type: none"> Se produce por una no disyunción durante la Meiosis del gameto femenino (materno) en un 85%. No es hereditario. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad materna avanzada (+31 años) Antecedente de hijo con Sx de Patau. Madre portadora de translocación 	Triada <ul style="list-style-type: none"> Algunos otros: <ul style="list-style-type: none"> Holoprosencefalia. Coloboma. Polidactilia. Ciclopia. Microcefalia. 	Puede afectar a todas las células (trisomía regular o solo a algunas. Con los estudios de US de transilucencia 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: <ul style="list-style-type: none"> Renales. Cardíacas. Gastrointestinales. 	1º Trimestre: Gonadotropina Coriónica BAJA PAPP-A BAJA 2º Trimestre: Alfa Fetoproteína Normal UE3 Normal Inhibina A BAJA o Normal	La mayoría de los bebés mueren antes de nacer. La mediana de vida es de 3 días, aunque tienen mejor pronóstico en mujeres. 1 mes – 50%, 3 a 1 mes – 65%, 3 años – 95%.
S. DE EDWARDS	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: <ul style="list-style-type: none"> Producto de una no disyunción del 95-96%. El resto es por una translocación. Trisomía Parcial y mosaicosmos suelen presentar fenotipo incompleto.	<ul style="list-style-type: none"> Edad materna avanzada. Historia familiar de 1 bebé con Sx Edwards. 	<ul style="list-style-type: none"> Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad: amniocentesis, biopsia corial o cordocentesis, Criterios de Hall. 	Durante el primer trimestre se encuentra: <ul style="list-style-type: none"> Gonadotropina coriónica BAJA PAPP-A BAJA Durante el segundo trimestre: <ul style="list-style-type: none"> La Alfa fetoproteína BAJA UE3 BAJA Inhibina A BAJA o normal. 	Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad.	Muerte	1º 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.
S. DE 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.	Se produce por una no disyunción durante la gametogénesis o por pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto. Otras causas: <ul style="list-style-type: none"> Monosomía completa (45, X) en un 50%. Mosaicismo (45, X / XY) en un 30%. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad materna avanzada. La pérdida del segundo cromosoma se produce al azar (antecedente de progenitor no predispone) 	Características principales: <ul style="list-style-type: none"> Amenorrea Primaria, Infertilidad. Talla Baja. Características a partir del 1º año: <ul style="list-style-type: none"> Linfedema 97%. Displasia Lingual 90%. Paladar alto y en arco 84%. 	Característica que lo hace único: <ul style="list-style-type: none"> Cuello alado. Amenorrea primaria. Talla baja. 	Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad.	<ul style="list-style-type: none"> Elongación del Arco Transverso 49%. Arria Bicispide 30%. Coartación de la Aorta 12 % Tórax Ancho con pezones invertidos o hipoplásico Coartación Aórtica con Hipertensión Arterial de Miembros Torácicos. Hipostrofia en miembros pélvicos 	Amniocentesis. No se recomienda antes de las 15 SDG.	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.
S DE MARFAN	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.	<ul style="list-style-type: none"> Talla alta. Ectopia lentis. Hiperlaxitud articular. 	<ul style="list-style-type: none"> Son la principal fuente de morbilidad y mortalidad. Hiperlaxitud del cristalino. Diseción aórtica. 	Se realiza con base en los 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. Diseción Aórtica. Disfunción Valvular. Neumotórax Espontáneo. 		Siempre y cuando se administren y se consuma como debe de ser el tratamiento, con las medidas indicadas y necesarias, se espera que vivan alrededor de 70 años.
S. DE PADRE WILLI	Es un síndrome genético caracterizado por la hipotonía neonatal, obesidad, distonías faciales, criptorquia, 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 el cual puede estar causado por: <ol style="list-style-type: none"> DELECIÓN en 75% de este. Esta pérdida se encuentra en la región 15q11q13 y es durante la MEIOSIS PATERNA. Disomia uniparental de origen materno (dos cromosomas 15 maternos 25%) Defectos de impresión. 	No se han documentado.	En RN: <ul style="list-style-type: none"> Hipotonía. Problemas de succión-deglución. Brigadaictilia. Lactancia: Exceso de hambre. Mirar. Obesidad Central. Disociación Mental (Q Bajo) Atracción de la conducta. 	Incluyen: <ul style="list-style-type: none"> Hipotonía muscular. Apesadumado 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.	<ul style="list-style-type: none"> Diabetes tipo 2 Insuficiencia cardíaca derecha Problemas óseos (osteopélicos) Figado graso Caja torácica anormal Baja estatura Disociación mental Habilidades motoras deficientes Orígenes 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.
HEMOFILIA	Es un trastorno LEGADO AL CROMOSOMA X, ya que el cromosoma X contiene los genes para la síntesis del Factor VIII, está en la Hemofilia A, la presentación más frecuente. La Hemofilia B consiste en la deficiencia del Factor IX o Enfermedad de Christmas, que resulta a veces MUY RARA 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%.	<ul style="list-style-type: none"> La severidad de la enfermedad. Problemas del sistema reproductivo de los procesos hemostáticos. Indicaciones: desarrollo osteomuscular del hemofílico. Malnutrición. 	<ul style="list-style-type: none"> HEMATOMAS DE TEJIDOS BLANDOS HEMARTROS (predomina en rodilla) 	Puede causar problemas de sangrado excesivo después de una lesión o cirugía. También puede tener sangrado espontáneo dentro del cuerpo, como en sus articulaciones, músculos y órganos.	Estudios deben incluir: <ul style="list-style-type: none"> Biomoría Hemática (con control Plaquetario). Tiempo de Tromboplastina Parcial Activado (TTPA). Tiempo de Protrombina (TPF) 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 con esperanza de vida de 75 años e incluso pudiendo hacerse actividades físicas y deporte.
FENILCETONURIA	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.	<ul style="list-style-type: none"> Los dos padres deben transmitir una copia del gen modificado para que su hijo sufra esta afección. Ser descendiente de determinada raza o etnia. 	<ul style="list-style-type: none"> Olvidar sentir al de la humedad en el aliento, lo pal o la orina. Problemas del sistema reproductivo que pueden incluir: eritromioses. Infecciones cutáneas, como eczema. Problemas de la piel que más tarde que los de los miembros de la familia. Micofalacia. Retraso en el desarrollo. Problemas de comportamiento, emocionales y sociales. Trastornos de salud mental. 	Trastorno hereditario poco frecuente que 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.	<ul style="list-style-type: none"> 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.
GALACTOSEMIA	Es una afección en la cual el cuerpo no puede utilizar metabolizar el azúcar simple galactosa.	<ul style="list-style-type: none"> Deficiencia de galactosa-1-fosforiltransferasa (GALT); esta es la galactosemia clásica; la forma más común y la más grave Deficiencia de galactosa 4-epimerasa (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 completamente el azúcar simple galactosa.	Hemograma completo	<ul style="list-style-type: none"> Cataratas Color amarillento irregular, disminución de la función de los ovarios que lleva a infertilidad o a una infertilidad Disociación mental Infección grave con bacterias (sepsis por E.coli) Temblores y funciones motoras incoordinables Muerte (si hay galactosa en la dieta). 		Las personas que reciben un diagnóstico temprano y que evitan estrictamente los productos lácteos 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.
HIPOTIROIDISMO CONGÉNICO	Es la disminución de la producción de la hormona tiroidea en un recién nacido. En casos excepcionales, no se produce dicha hormona. Está presente desde el nacimiento.	<ul style="list-style-type: none"> Asencia o desarrollo insuficiente de la glándula tiroidea Glándula hipofisiaria que no estimula la glándula tiroidea Hormonas tiroideas que se forman de manera deficiente o no funcionan Medicamentos que la madre tomó durante el embarazo Anticuerpos producidos por el cuerpo de la madre que bloquean la función tiroidea del bebé 	<ul style="list-style-type: none"> Sexo femenino. Antecedentes familiares de enfermedad tiroidea. Tener DM Haber tenido ya una cirugía de la glándula tiroidea. 	<ul style="list-style-type: none"> Alimentación deficiente, episodios de asfisia Estreñimiento Cabello seco y frágil Llanto ronco Ictericia Bebé hipotónico. Bajo implantación del cabello Estatura baja Somnolencia Lentitud 	Un nivel bajo de T4 y un alto nivel de TSH	Realizar una gammagrafía de la tiroidea o una ecografía	Discapacidad intelectual grave y problemas en el crecimiento.		Puede ser permanente, precisa tratamiento durante toda la vida; o transitorio, reversible espontáneamente al desaparecer la causa que lo originó
S. DE KLINEFELTER	Es una afección genética que se produce cuando un niño nace con una copia adicional del cromosoma X. Afecta mayormente al sexo masculino.	<ul style="list-style-type: none"> Una copia adicional del cromosoma X en cada célula (XXY), la causa más frecuente. Un cromosoma X adicional en algunas de las células. Síndrome de Klinefelter mosaico. Más de una copia adicional del cromosoma X, lo que es poco frecuente y tiene como consecuencia una forma grave de la afección. 	Es producto de un evento genético al azar. El riesgo de padecer el síndrome de Klinefelter no aumenta por algo que haga o deje de hacer el padre o la madre. En madres mayores el riesgo es más alto, pero solo levemente.	<ul style="list-style-type: none"> Conteo bajo de espermatozoides o ausencia de espermatozoides Testículos y pene de pequeño tamaño Desese sexual bajo Altura superior a la media Alcance de la voz más profundo Distribución del vello facial y corporal Menor musculatura en comparación con otros hombres Tejido mamario agrandado Aumento de la grasa en el vientre 	<ul style="list-style-type: none"> Estatura superior a la media. Piernas más largas, torso más corto y caderas más anchas Puñetada ausente 	<ul style="list-style-type: none"> Análisis de hormonas Análisis cromosómico 	<ul style="list-style-type: none"> Enfermedad cardíaca y de los vasos sanguíneos Cáncer mamario y otros tipos de cánceres Enfermedad pulmonar Síndrome metabólico, que incluye diabetes tipo 2, presión arterial alta (hipertensión), y colesterol y triglicéridos altos (dipiperlipidemia) Trastornos autoinmunitarios, como lupus y artritis reumatoide 		Suele ser unos 2 o 3 años inferior a la media en el género masculino.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Galactosemia. (s/f). Medlineplus.gov. Recuperado el 18 de noviembre de 2023, de <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>
- 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 2023, de <https://www.studocu.com/es-mx/document/universidad-autonoma-de-sinaloa/hematologia/hemofilia-resumen/56207698>
- Síndrome de Klinefelter. (2020, marzo 3). MayoClinic.org. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/klinefelter-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20353954>