



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina



Nombre de Alumno:

Emili Valeria Roblero Velazquez

Nombre del Docente:

Edwin Yoani López Montes

Nombre del Trabajo:

Cuadro comparativo

Materia:

Genética Humana

Grado: 3 Grupo: " B"

CUADRO COMPARATIVO

SÍNDROME	DEFINICIÓN	ETIOLOGÍA	FACTORES DE RIESGO	TAMIZAJE	CLÍNICA	COMPLICACIONES	DIAGNOSTICO	PRONOSTICO
SÍNDROME DE TURNER	MONOSOMÍA SECUNDARIA A LA PÉRDIDA TOTAL O PARCIAL DEL SEGUNDO CROMOSOMA SEXUAL.	NO DISYUNCIÓN	EDAD MATERNA AVANZADA, LA PÉRDIDA DEL SEGUNDO CROMOSOMA SE PRODUCE AL AZAR.	AMNIOCENTESIS, ULTRASONIDO, TAMIZAJE DE DISECCIÓN AÓRTICA	1. AMENORREA PRIMARIA, 2. INFERTILIDAD, 3. TALLA BAJA 4. LINFEDEMA	COMPLICACIONES FETO: ABORTO Y PÉRDIDA DE LÍQUIDO AMNIÓTICO. COMPLICACIONES MADRE: CORIOAMNIOITIS, HEMORRAGIA TRANSPLENTARIA,	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.	SOLAMENTE EL 1% DE LOS FETOS 45X SOBREVIVEN HASTA LLEGAR A TÉRMINO, LA MAYORÍA SON ABORTOS ESPONTÁNEOS.
MARFAN	MUTACIÓN DEL GEN FBN1 EN EL CROMOSOMA 15 QUE CODIFICA LA FIBRILINA-1, LA CUAL ES UNA PROTEÍNA ESENCIAL PARA PRODUCCIÓN DEL TEJIDO CONECTIVO.	TRASTORNO GENÉTICO QUE AFECTA LA CAPACIDAD DEL CUERPO PARA PRODUCIR TEJIDO CONECTIVO SANO	ANTECEDENTES FAMILIARES DE LA ENFERMEDAD		TALLA ALTA, OJOS PROFUNDOS, ECTOPIA LENTIS, HIPERLAXITUD ARTICULAR, DOLICOSTENOMELIA, HIPOPLASIA MEDIOFACIAL, ESCOLIOSIS.	ECTOPIA LENTIS (LUXACIÓN DEL CRISTALINO), DESPRENDIMIENTO DE RETINA, GLAUCOMA, CATARATAS TEMPORANAS. PROGRESIÓN DE ESCOLIOSIS, DISECCIÓN AÓRTICA, DIFUNCIÓN VALVULAR, NEUMOTÓRAX ESPONTÁNEO.	SE REALIZA CON BASE EN LOS CRITERIOS DE LA NOSOLOGÍA DE GHENT 2010; EN PRESENCIA Y AUSENCIA DE ANTECEDENTES FAMILIARES.	EL PROLAPSO MITRAL COMIENZA DESDE LAS PRIMERAS ETAPAS DE LA VIDA Y AVANZA HASTA CONVERTIRSE EN UNA INSUFICIENCIA MITRAL DE GRAVEDAD GRADUAL
DOWN	ALTERACIÓN DEL CROMOSOMA 21, TAMBIÉN CONOCIDA COMO TRISOMÍA 21	NO DISYUNCIÓN MEIÓTICA EN EL ÓVULO	EDAD MATERNA MAYOR DE 35 AÑOS, EDAD PATERNA MAYOR DE 45 AÑOS, ANTECEDENTES FAMILIARES DE CROMOSOMOPATÍAS	MARCADORES INVASIVOS, MARCADORES USG (TRANSLUCENCIA NUCAL), MARCADORES BIOQUÍMICOS (GONADOTROPINA CORIÓNICA).	RETARSO MENTAL, EPICANTO, MACROGLOSSIA, PUENTE NASAL, SIGNO DE LA SANDALIA, BRAQUICEFALIA, CARA PLANA, IMPLANTACIÓN BAJA DE PABELLÓN AURICULAR, MANCHAS DE BRUSHFIELD EN IRIS.	LEUCEMIA (X10-20 VECES MÁS DE LO NORMAL)	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD. CRITERIOS DE HALL	50% DE LOS PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN PUEDE PRESENTAR UNA CARDIOPATÍA.
EDWARDS	TRISOMÍA AUTOSÓMICA RARA, COMO CONSECUENCIA DE UN IMBALANCE CROMOSÓMICO, PROVOCANDO UNA TRISOMÍA 18.	NO DISYUNCIÓN 95-96%, EL RESTO ES POR UNA TRASLOCACIÓN,	EDAD MATERNA AVANZADA, HISTORIA FAMILIAR DE 1 BEBÉ CON SX EDWARDS.	USG-- POLIHIDRAMNIOS Y TRANSLUCENCIA NUCAL, MARCADORES BIOQUÍMICOS.	RETARSO DEL CRECIMIENTO PRE Y POSTNATAL, NACIMIENTO POSTÉRMINO, MICROCEFALIA, OCCIPUCIO PROMINENTE, MANO TRISÓMICA, RIÑÓN EN HERRADURA, ONFALOCELE.	CAUSA DE MUERTE: CARDIOPATÍA, AMNEAS Y NEHUMONIAS.	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA	MORTALIDAD PRIMERA SEMANA 60%, MORALIDAD 1-2 AÑOS 95%.
PATAU	PRESENCIA COMPLETA O PARCIAL DE UNA COPIA ADICIONAL DEL CROMOSOMA 13, TRISOMÍA 13.	NO DISYUNCIÓN DURANTE LA MEIOSIS DEL GAMETO MATERNO 85%	EDAD MATERNA AVANZADA (+31 AÑOS), MADRE PORTADORA DE TRANSLUCACIÓN, ANTECEDENTE DE HÍDO CON SX DE PATAU.	USG- TRANSLUCENCIA NUCAL, MARCADORES BIOQUÍMICOS (GONADOTROPINA CORIÓNICA)	HOLOPROSECEFALIA, LABIO Y PALADAR HENDIDO, HERNIA UMBILICAL, MICROCEFALIA, CICLOPIA, POLIDACTILIA, PIE VALGO, COLOBOMA DEL IRIS, OREJAS ROTADAS Y MALFORMADAS.	MORTALIDAD DE 3 AÑOS ES DEL 95%	GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD	SÍNDROME POCO COMPATIBLE CON LA VIDA

DI GEORGE	SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL, ES UNA INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA OCASIONADA POR UNA MICRODELECCIÓN DEL CROMOSOMA 22Q11.	EL 85% DE LOS CASOS SON ESPORÁDICOS	SER PORTADOR DE DELECCIÓN 22Q11 SI ES PORTADOR TIENE UN 50% DE PROBABILIDAD DE TRANSMITIRLA		PALADAR HENDIDOS Y ÚVULA BÍFIDA, PUENTE NASAL ANCHO, OREJAS DISPLÁSICAS, CARDIOPATÍAS: TETRALOGÍA, RETRASO MENTAL Y DE CRECIMIENTO, TIMO SUBDESARROLLADO, CRISIS CONVULSIVAS, HIPOCALCEMIA.	LOS SOBREVIVIENTES PRESENTA RETRASO MENTAL O ENFERMEDADES PSIQUIÁTRICAS COMO LA ESQUIZOFRENIA	GOLD STANDARD: ESTUDIO CROMOSÓMICO POR FISH CON Sonda ESPECÍFICA	MUEREN AL PRIMER AÑO DE VIDA POR LAS INFECCIONES GRAVES Y CARDIOPATÍAS.
PRADER WILLI	SÍNDROME HHHO = HIPOTONÍA + HIPOGONADISMO + HIPOMENTIA + OBESIDAD.	CAUSADO POR DELECCIÓN EN 75%, FALLA DE EXPRESIÓN DE LOS GENES DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 15 PATERNO, DISOMIA UNIPARENTAL DE ORIGEN MATERNO 25%	NO SE HAN DOCUMENTADO		RECEN NACIDOS: HIPOTONIA, PROBLEMAS DE DEGUCCION, HIPOPLASIA GENITAL LACTANTES: EXCESO DE HAMBRE. INFANTES: OBSIDAD CENTRAL, RETRASO MENTAL Y ALTERACION DE LA CONDUCTA.	TRANSTORNOS OBSESIVOS COMPULSIVOS EN INFANTES.	GOLD STANDARD: PCR SENSIBLE A METILACIÓN	LA ESPERANZA DE VIDA PUEDE SER NORMAL SI SE CONTROLA DEBIDAMENTE SU PESO
OSTEOGENESIS IMPERFECTA	ENFERMEDADES GENÉTICAS HEREDITARIAS DEL TEJIDO CONECTIVO CARACTERIZADAS POR LA PRESENCIA DE FRAGILIDAD ÓSEA Y FRACTURAS.	MUTACIONES EN LOS GENES QUE CODIFICAN LA COLÁGENA TIPO I: COL1A1 (CROMOSOMA 17), COL1A2 (CROMOSOMA 7).	EDAD PATERNA AVANZADA, E HISTORIA FAMILIAR.		ESCLERÓTICAS AZULES, TRAUMATISMOS DE BAJA ENERGÍA, RETRASO EN EL DESARROLLO PSICOMOTOR, TALLA BAJA, DEFORMIDAD DE HUESOS LARGOS, HIPOACUSIA, HIPERLAXITUD ARTICULAR.	DEPENDERÁ DEL TIPO DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA, SIENDO LA TIPO II LA MÁS SEVERA.	GOLD ESTÁNDAR: HISTORIA CLÍNICA Y EXAMEN FÍSICO, USG PARA REALIZAR DIAGNÓSTICO INTRAUTERO, ESTUDIO MOLECULAR Y RADIOGRAFÍA.	PUEDEN PRESENTAR DESDE MUERTE PERINATAL HASTA AUSENCIA DE SÍNTOMAS.

Bibliografía

Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los CDC, Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. (16 de diciembre de 2022). Obtenido de www.cdc.gov

Bacino CA, L. B. (30 de 7 de 2021). Medline plus . Obtenido de [/medlineplus.gov](http://medlineplus.gov)

Medline plus . (14 de junio de 2014). Obtenido de medlineplus.gov

NIH. (junio de 2020). Obtenido de r McGraw-Hill Global Education Holdings