



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura

Medicina Humana

Materia

Genética humana.

Docente

Dra. Edwin Yoani Montes

Trabajo

Cuadro comparativo de los síndromes.

Estudiante

Kevin Jahir Kraul Borralles

Grado y grupo

3 semestre

Grupo "B"

Parcial 3

Tapachula, Chiapas

20 de noviembre de 2023

SINDROMES GENETICOS.

CONCEPTOS GENERALES

| | TURNER | MARFAN | DOWN | EDWARDS | PATAU | DI GEORGE | PRADER WILLI | OSTEOGENESIS IMPERFECTA |
|--------------------|---|--|---|---|--|---|---|---|
| DEFINICIÓN | 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. | 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 | Es una cromosomopatía con alteración del cromosoma 21, también conocida como trisomía 21. | Trisomía autosómica en consecuencia de un imbalance cromosómico, provocando una trisomía 18. | Es una enfermedad genética producida por la presencia completa o parcial de una copia adicional del cromosoma 13, es decir Trisomía 13. | También llamado síndrome velocardiofacial, es una inmunodeficiencia primaria ocasionada por una microdelección del cromosoma 22q11 , le falta un segmento que consta aprox. de 30 a 40 genes. | Es un síndrome genético caracterizado por la hipotonía neonata. Triple H y una O: Hipotonía+hipogonadismo +hipomenteria+obesidad. | Son un grupo de enfermedades genéticas hereditarias del tejido conectivo caracterizadas por la presencia de fragilidad ósea y fracturas. |
| ETIOLOGÍA | Se produce por una no disyunción durante la gametogénesis o por pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto. (Monosomía completa 45, X del 50% y mosaicismo 45, X/XY en 30%) | Es causado por defectos en un gen llamado fibrilina-1 , que desempeña un papel importante en el tejido conectivo del cuerpo. | -No disyunción meiótica en el ovulo. -Translocación del cromosoma 21 -Mosaicismo. | Producto de una no disyunción 95-96% en el cromosoma 18, el resto es por una translocación robertsoniana. | Producto de una no disyunción durante la Meiosis del gameto materno 85% | El 85% de los casos son esporádicos. Se caracteriza por la presencia de dismorfias faciales. | Falla de la expresión de los genes del brazo largo del cromosoma 15 paterno Causado por delección en 75% | Se produce debido a mutaciones en los genes que codifican la COLAGENA TIPO1: COL1A1 (cromosoma 17) y COL1A2 (cromosoma 7). Autosómica dominante. |
| FACTORES DE RIESGO | Edad materna avanzada. La pérdida del segundo cromosoma se produce al azar. | Antecedentes familiares de la enfermedad | Edad materna mayor de 35 años. Edad paterna mayor de 45 años. Madre primigesta. Padres portadores de la cromosomopatía. | Madres en edad avanzada, a partir de los 35 años la frecuencia aumenta, | Edad materna avanzada (+31 años) Antecedente de hijo con Sx de patau. Madre portadora de translocación. | Ser portador de delección 22q11. Si es portador tiene un 50% de probabilidad de transmitirla. | No se han documentado. | Edad paterna avanzada. Historia familiar. |
| TAMIZAJE | Amniocentesis (No se recomienda antes de las 15 semanas de gestación). | No hay tamizaje específico. | Biopsia corial: Mayor % de aborto. Amniocentesis: Menor % de abortos. Cordocentesis: Riesgo intermedio. | USG polihidramnios y translucencia nucal. Marcadores bioquímicos. | USG: Translucencia nucal, se puede detectar algunas malformaciones como la holoprosencefalia. Marcadores bioquímicos. | No hay tamizaje específico. | No hay tamizaje específico. | No hay tamizaje específico. |
| CLINICA | Principales: Amenorrea primaria, infertilidad y talla baja. Linfedema (97%), Displasia ungueal (uñas pequeñas en 90%), paladar alto y en arco (84%), cuello alado (73%) | Talla alta, escoliosis, dolicoestenomelia (extremidades largas y delgadas), ectopia lentis, arnodactilia, arnodactilia e hiperlaxitud articular. | Retraso mental. Braquicefalia. Epicanto. Macroglosia. Puente nasal en silla de montar. Implantación baja del pabellón auricular. Pliegue palmar único. Signo de sandalia. | Craneofacial: microcefalia, occipucio prominente. Extremidades: Mano trisómica y sindactilia. Urogenital: riñón en herradura. Cardiovascular: Comunicación interventricular. Gastrointestinal: Onfalocele. | Holoprosencefalia (falla en la división de los dos hemisferios) provoca retraso psicomotor severo. Meningocele. Labio y paladar hendido. Hernia umbilical. Onfalocele. Ciclopía. | Paladar hendido y úvula bífida. Cara alargada, microcefalia, hipertelorismo. Oreas displásicas. Cardiopatías -tetralogía de Fallot (Aorta sobresaliente, atresia pulmonar, defecto de tabique ventricular e hipertrofia ventricular derecha) | RN: Hipotonía, problemas de succión-deglución, hipoplasia genital. LC: Disfunción del hipotálamo-exceso de hambre en donde siempre quieren comer. INF: Obesidad central (DM2), hiperfagia, hipogonadismo hipogonadotrofico, retraso mental y alteración de la conducta. | Escleróticas azules. Fracturas después de traumatismos de baja energía. Talla baja y deformidad en los huesos largos. Hipoacusia. Hiperlaxitud articular. |
| DIAGNOSTICO | Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad. | Se realiza con base en los criterios de la nosología de GHENT 2010 (evaluación de signos y síntomas). | Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad. Presenta PAPP-A baja y gonadotropina coriónica ALTA. | Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad. Presenta alfa proteína BAJA. | Cariotipo que confirma el diagnóstico de la enfermedad. Presenta alfa feto proteína NORMAL. | Estudio cromosómico por Fish con sonda específica. | La prueba de PCR (reacción en cadena de la polimerasa). Se puede hacer cariotipo con Fish de la 15q 11q 13q para ver si no hay una translocación cromosómica. | Historia clínica y examen físico. |
| COMPLICACIONES | Elongación del arco transversal. Aorta bicúspide. Coartación de la aorta. Problemas cardiacos en general. | Complicaciones cardiovasculares, desprendimiento o desgarro de la retina, glaucoma y cataratas. | Malformaciones: CV Canal interventricular, Canal intraauricular, Canal aórtico permeable. O. atresia anal, atresia duodenal. Riesgos: Leucemia 20x más de lo normal. | Retraso del crecimiento. Nacimiento postérmino. Defectos cardiacos. | Es multifactorial lo que conlleva muchas complicaciones en este caso a nivel cerebral. | Pueden incluir problemas de salud mental, problemas de aprendizaje, problemas en la vista, problemas dentales, entre otros. | Trastornos obsesivos compulsivos. | Fracturas severas, escoliosis y cifosis. |
| PRONOSTICO | Si bien la esperanza de vida puede ser ligeramente reducida, un diagnóstico temprano y el tratamiento de las condiciones médicas asociadas pueden mejorar la calidad de vida y la esperanza de vida de las personas con síndrome de Turner. | Puede acortar el período de vida de las personas debido a complicaciones relacionadas con el corazón. Sin embargo, con un buen cuidado y cirugía, muchas personas viven hasta los 60 años y más. | Muy compatible con la vida, con tratamiento multifactorial. | La mortalidad en esta enfermedad con mayor porcentaje es a los 1-2 años con un 95% y en la primera semana 60%. Las causas de muerte son cardiopatías, apneas y neumonía. | 1 mes: 50% 3 meses: 65% 3 años: 95% | Es variable. Mueren al primer año de vida por las infecciones o los problemas cardiacos siendo esta la principal causa. | Compatible los la vida con comorbilidades. | Dependerá del tipo de osteogénesis imperfecta, siendo el tipo II la más severa. Pueden presentar desde muerte perinatal hasta ausencia de síntomas. |

REFERENCIAS:

TODA LA INFORMACIÓN QUE AQUÍ SE MUESTRAN, FUERON SACADAS DE LAS PRESENTACIONES DE LAS PONENCIAS EN LA CLASE.