



Mi Universidad

Flash Cards

Javier Jiménez Ruiz

Segundo Parcial

Genética Humana

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Licenciatura en Medicina Humana

3° "A"

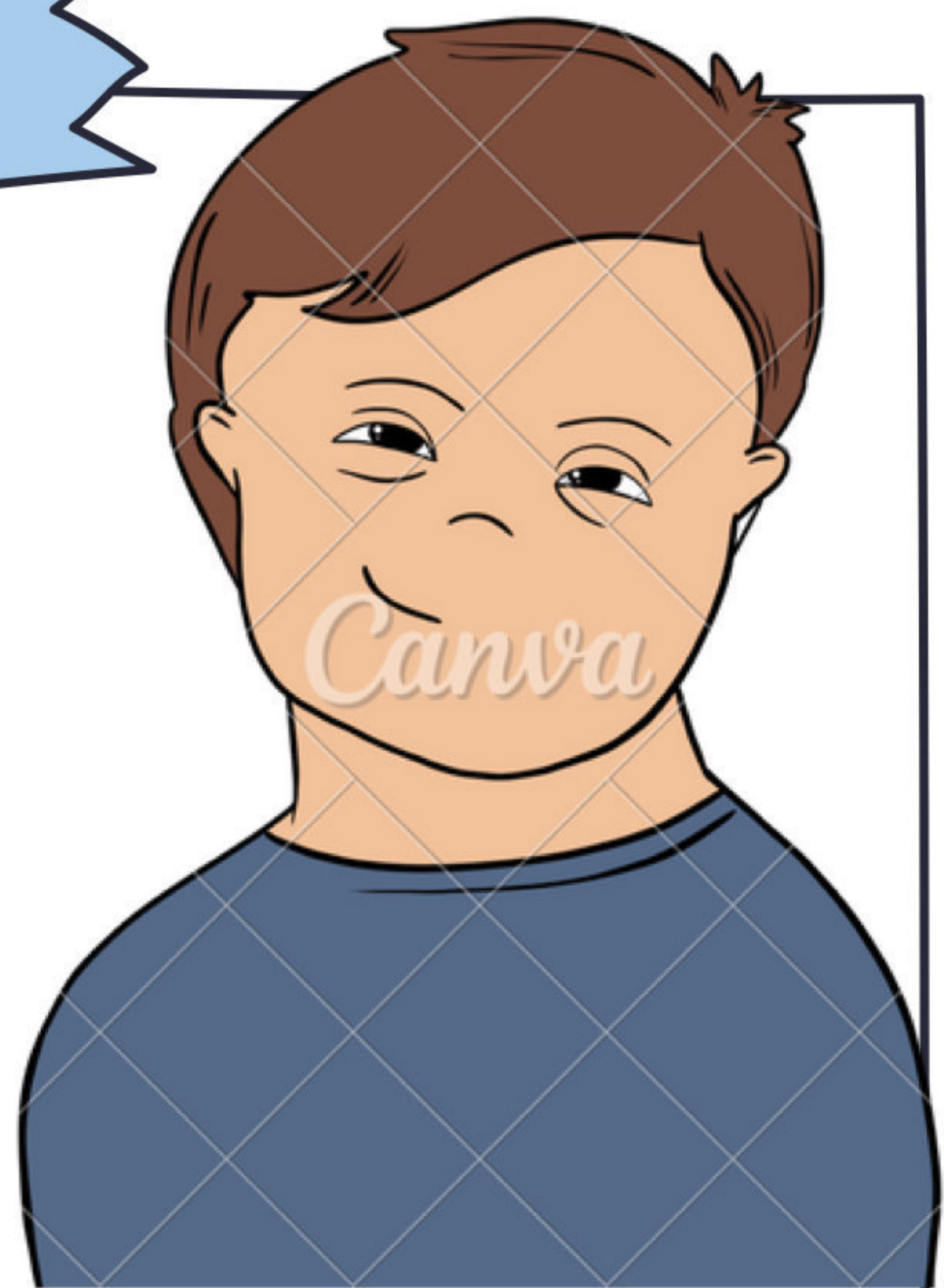
Comitán de Domínguez, Chiapas; a 26 de abril de 2024

TRISOMÍA 21

Síndrome de Down

CARACTERÍSTICAS

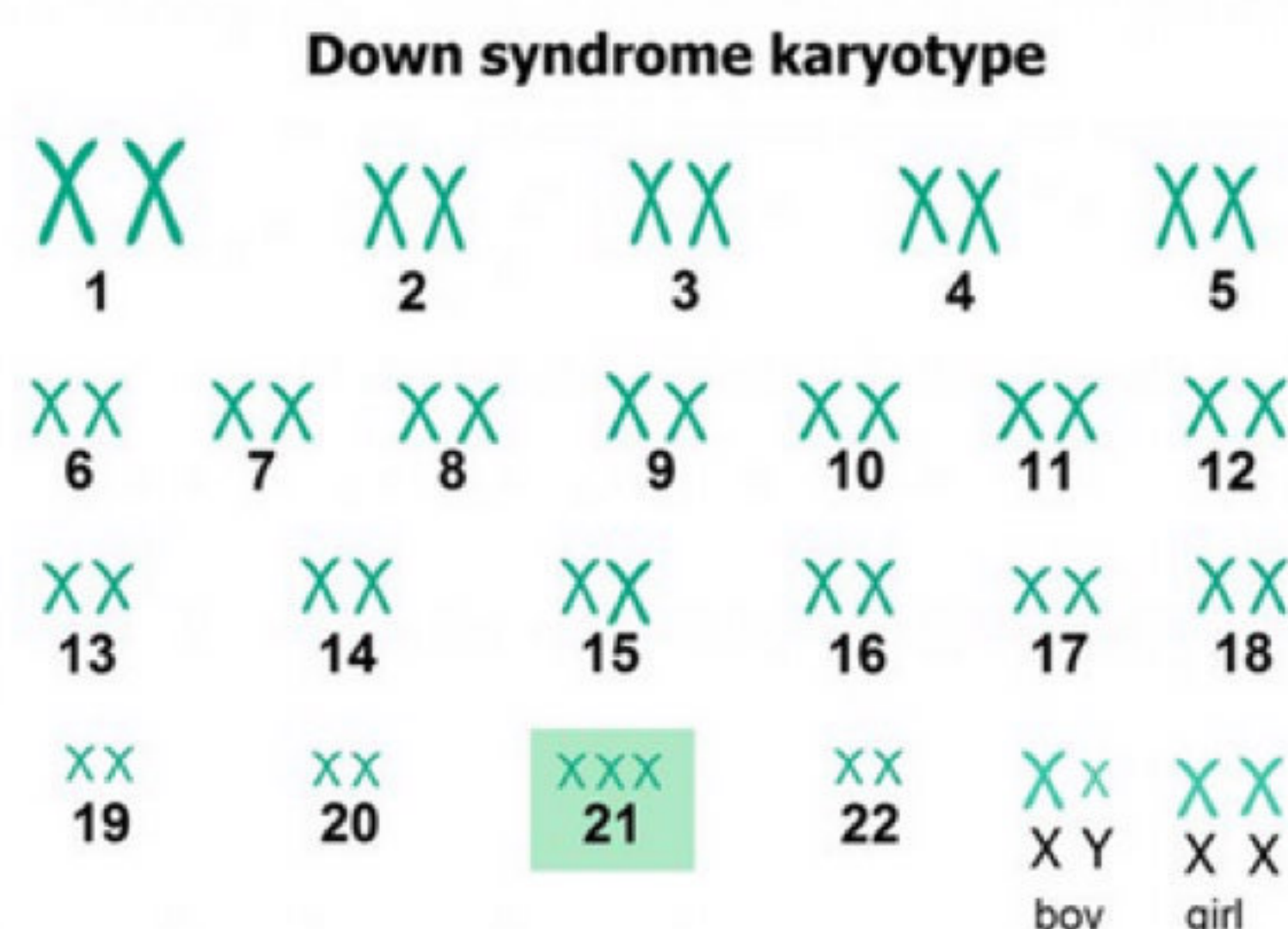
- Causa más frecuente de retraso mental de etiología genética.
- Autosómica dominante
- 1866 por John Langdon Down



65-80%

- De las concepciones con trisomía 21 se pierden de manera espontánea.
- 1:700 Nacen vivos

CARIOTIPO

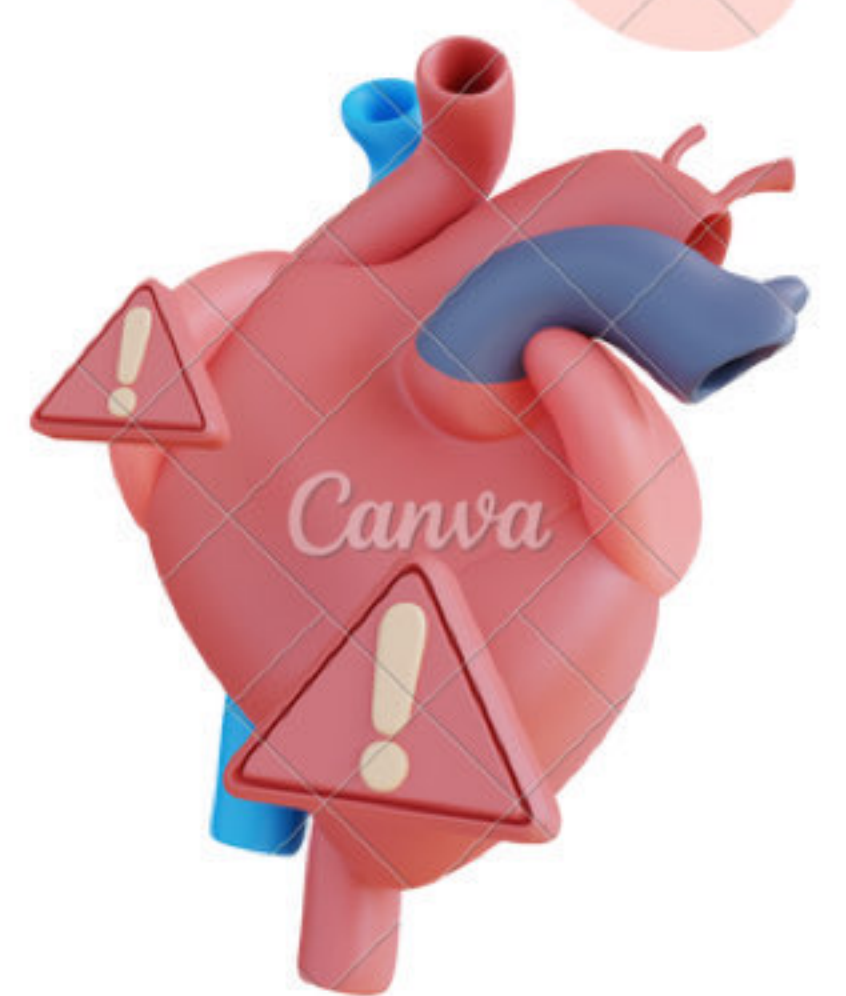
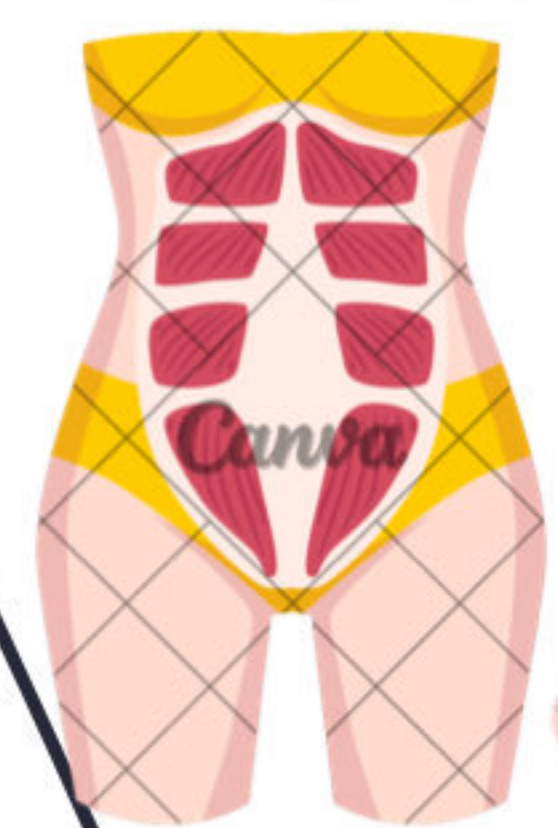


- LOS INDIVIDUOS AFECTADOS PUEDEN SER PREMATUROS, PRESENTAR PESO Y TALLA BAJA
- PERFIL FACIAL APLANADO, PUENTE NASAL DEPRIMIDO.
- FISURAS PALPEBRALES SON CORTAS, OBLICUAS HACIA ARRIBA Y CON EPICANTO



ALTERACIONES EN:

- Abdomen: Diástasis de rectos, hernia umbilical
- Extremidades: Braquidactilia, clinodactilia
- Piel: •Aspecto marmoráceo
- Cardiopatía: PCI, PCA
- Gastrointestinal: •páncreas anular, membrana duodenal o enfermedad de Hirschsprung
- Endócrinas: Timo pequeño, hipogonadismo
- Oftalmológicas y audiológicas: •cataratas, estrabismo, hipoacusia



DIAGNÓSTICO

- Obtención de amniocitos fetales o vellosidades coriónicas y la realización de cariotipo.
- Tamizaje de triple marcador (AFP/ hCG/ Estriol)



Javier Jiménez Ruiz
3º "A" Medicina Humana UDS

Trisomía 18

Síndrome de Edwards

¿Qué es?

Trastorno genético que causa graves retrasos en el desarrollo debido a un cromosoma 18 adicional.

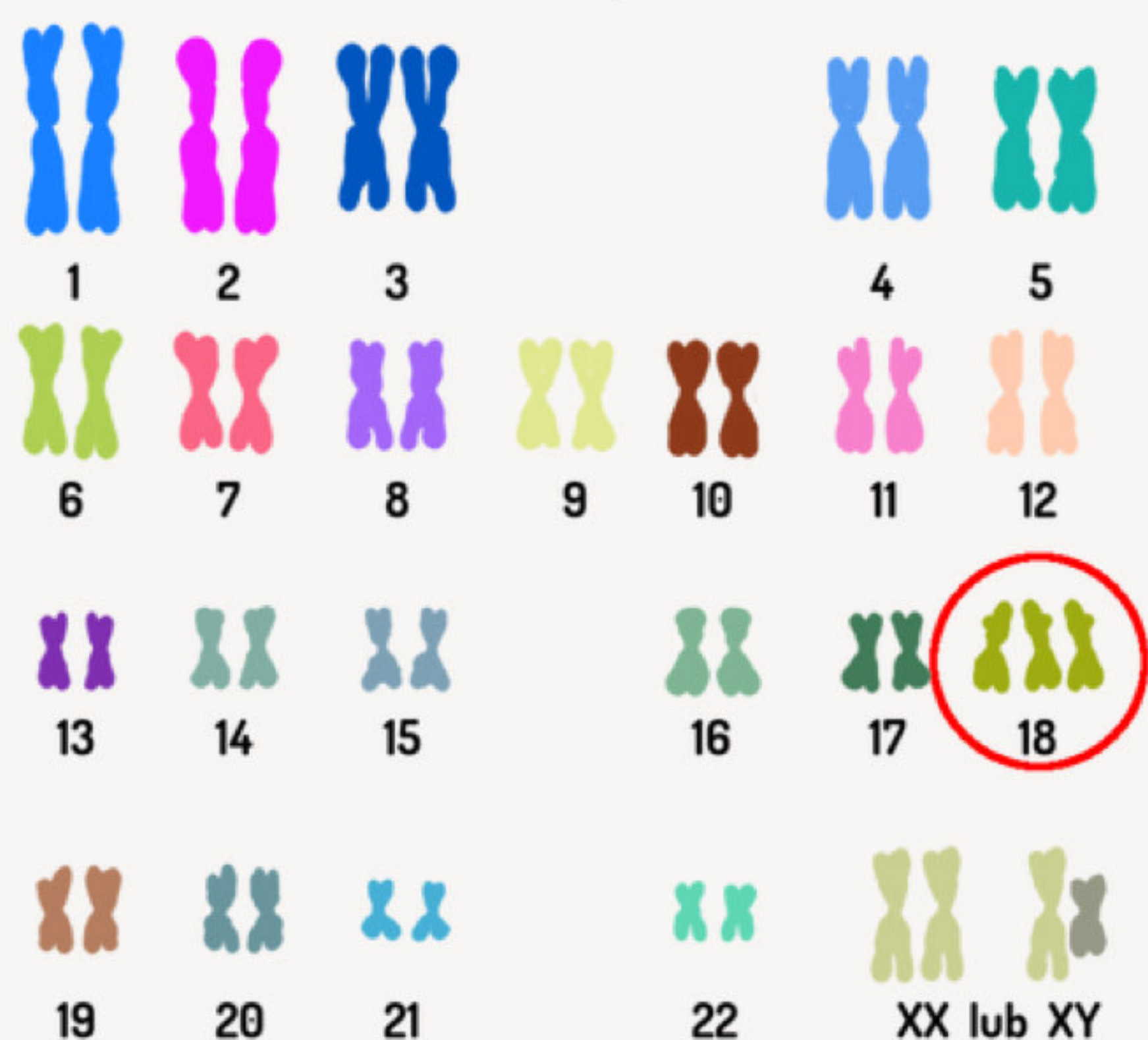
Bajo peso al nacer, cabeza de forma anormal y defectos de otros órganos vitales al nacer.

- Autosómica dominante
- 1:5,000-7,000



Cariotipo

Trisomia 18 (zespół Edwardsa)



- Predominio al sexo femenino
- Se asocia con edad materna avanzada
- Presentan retraso en el crecimiento intrauterino
- Es común presentar polihidramnios y son posmaduros

Fenotipo

- Tórax estrecho con esternón corto
- Hombres: Criptorquidia
- Mujer: Clítoris prominente
- Boca pequeña, micrognatia
- Pies con flexión de primeros dedos, uñas hipoplásicas de implantación profunda.



Manifestaciones

- Cardiopatía
- Urogenital: Riñón en herradura
- Gastrointestinal: Divertículo de Meckel, atresia esofágica
- 90% se pierden en aborto espontáneo
- Postnatal: promedio 60 días, rango de 40 h a 18 meses.

Diagnóstico

- Arteria umbilical única
- Triple marcador sérico

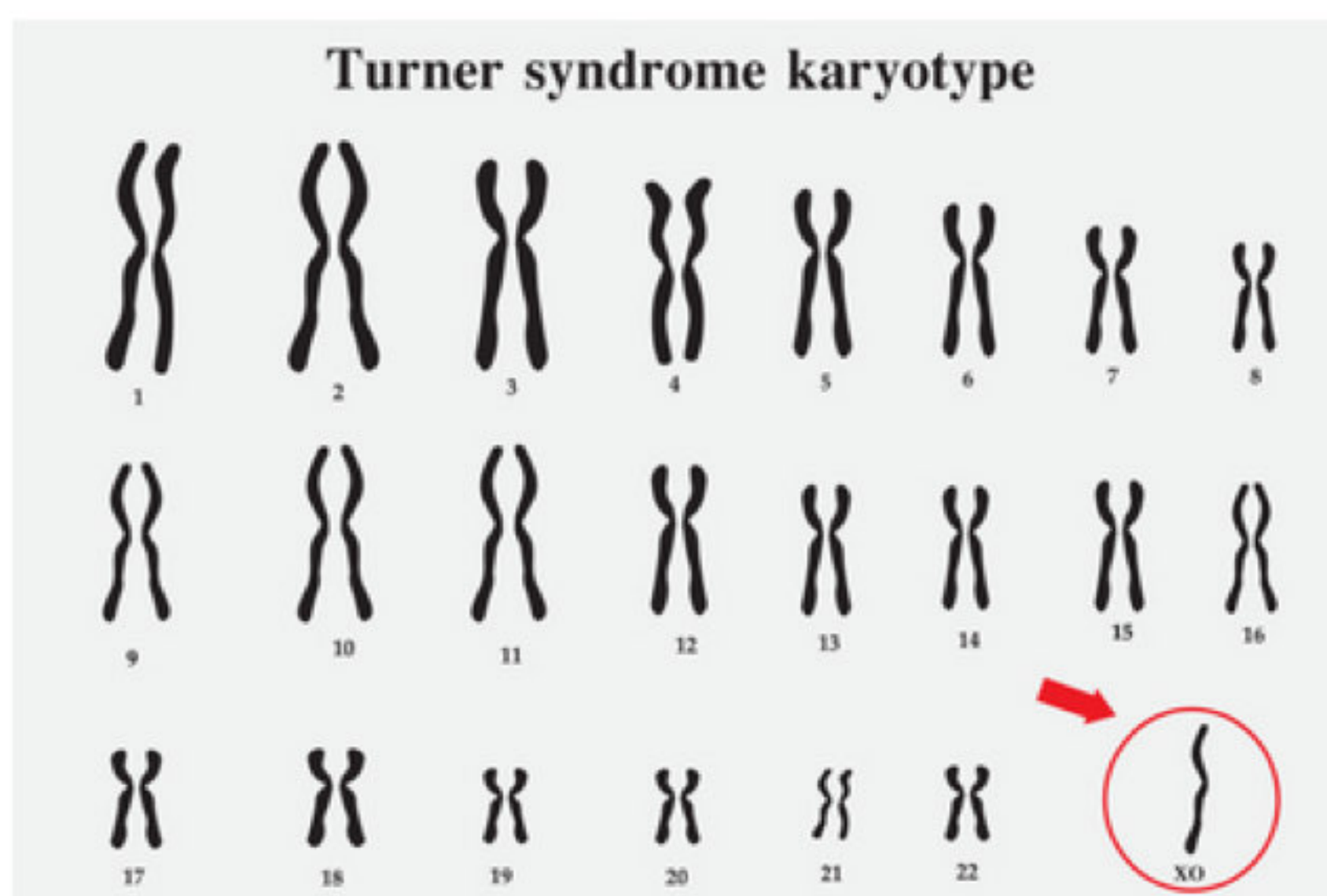
Javier Jiménez Ruiz
3º "A" Medicina Humana
UDS

MONOSOMÍA DEL CROMOSOMA X (45,X) Síndrome de Turner



¿Por qué?

Afección genética rara, que afecta únicamente a las mujeres, provocada por la ausencia total o parcial de un cromosoma X.



Cariotipo

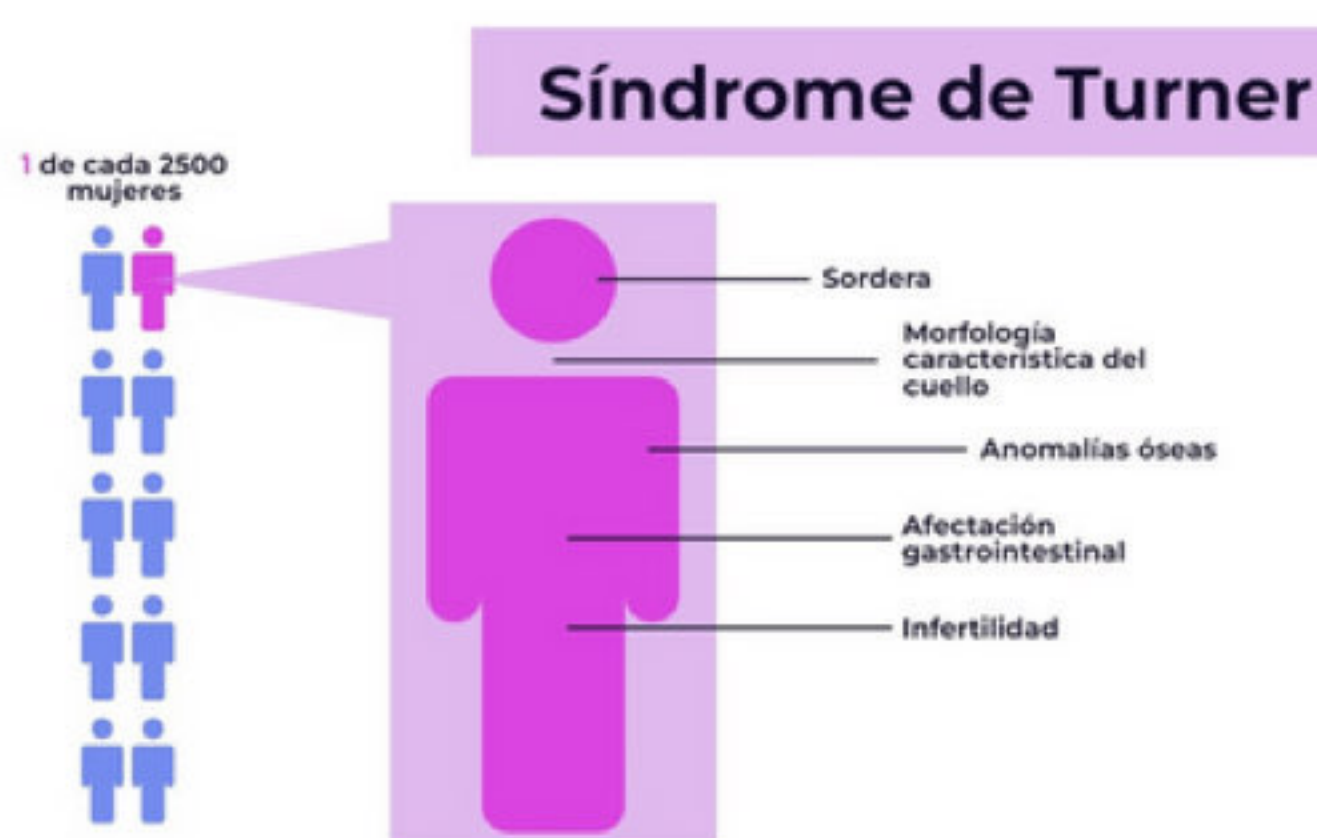
En las mujeres con síndrome de Turner, a las células les falta todo o parte de un cromosoma X

Esta afección se genera prácticamente en el momento de la concepción y no es prevenible. Herencia ligada al sexo dominante

Determinante

Ausencia del segundo cromosoma X determina la falta de desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios. Esto confiere a las mujeres que padecen el síndrome de Turner un aspecto infantil y esterilidad de por vida.

Cuadro clínico



Los rasgos principales son: baja estatura, piel del cuello arrugada, desarrollo retardado o ausente de las características sexuales secundarias, amenorrea, ptosis palpebral, implantación baja de orejas y de cabello, cubito valgo, tórax ancho.

Enfermedades asociadas



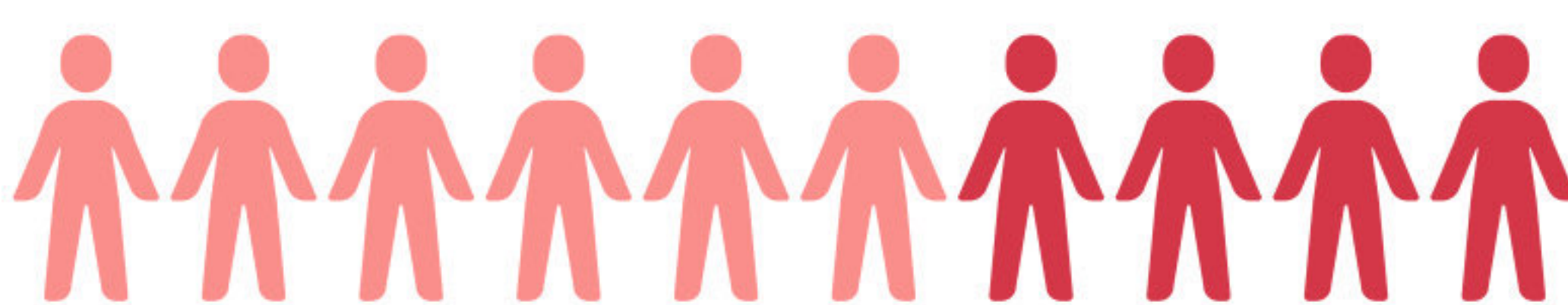
- Anomalías renales
- Hipertensión
- Diabetes Mellitus
- Infertilidad
- Cataratas
- Artritis
- Otitis
- Escoliosis



Diagnóstico

- Al nacer pterygium colli
- Valoración clínica
- Linfedema es la razón más común
- Radiografías de muñeca y mano
- Análisis hormonales

Esperanza de vida
10 años



Javier Jiménez Ruiz
3º "A" Medicina Humana UDS

Bibliografía

Castillo Ruiz V. Genética clínica (1° ed.). 2012