



Licenciatura en medicina humana

Luis Josué Méndez Velasco

Dr. Adriana Bermudez Avendaño

Patologías genéticas

Genética Humana

3° "A"

SINDROME DE DOWN

Cariotipo: 47,XX,+21 o 47,XY,+21.

Tipo de herencia

La mayoría de las veces no es hereditario. Se produce por un error en la división celular en las primeras etapas del desarrollo del feto. Por translocación se puede transmitir de padres a hijos.

Sobrevida

Se conoce que entre 65 y 80% se pierden de manera espontánea y en recién nacidos vivos la frecuencia es de 1 en 700, la expectativa de vida promedio es de alrededor de 60 años.

Afectación

Prácticamente todos los pacientes con síndrome de Down tienen retraso mental entre moderado y grave, y predisposición para desarrollar demencia de tipo Alzheimer.



Manifestaciones clínicas

- Prematuros, presentan peso y talla bajos.
- Hipotonía generalizada, el cráneo es pequeño con tendencia a braquicefalia.
- Perfil facial aplanado y el puente nasal deprimido.
- Fisuras palpebrales cortas, oblicuas hacia arriba y con epicanto.
- Tendencia a protruir la lengua.
- Los pabellones auriculares son pequeños y displásicos.
- Cuello corto con redundancia de piel en la nuca.
- Diástasis de rectos y hernia umbilical, laxitud ligamentaria.
- Braquidactilia y clinodactilia del quinto dedo.
- Separación y surco plantar entre el primero y segundo orjejos.

SÍNDROME DE TURNER

Cariotipo: Ausencia parcial o completa de un segundo

Tipo de herencia

Se ha descrito como recesivo ligado al X en una familia, y como dominante en otra.

Sobrevida

Los productos afectados se abortan de manera espontánea en 99% de los casos. La esperanza de vida es más corta que en la población en general aproximadamente en 10 años.

Afectación

DM1 y DM2, hipotiroidismo, osteoporosis, hipertensión, enfermedad cardíaca isquémica, dilatación y disección aórtica, enfermedad inflamatoria intestinal y enfermedad celíaca.

cromosoma sexual.

Manifestaciones clínicas

- Edema fetal por ultrasonografía
- Concentraciones anormales de hormonas (triple marcador)
- Piel redundante en nuca o ambos
- Higroma quístico in utero
- En la infancia talla baja y en la adolescencia falta de desarrollo puberal
- Amenorrea primaria



SÍNDROME DE EDWARDS

Cariotipo: Cromosoma adicional en el par 18. 47, XX,+18 o 47,XY,+18

Tipo de herencia

La mayoría no sucede por herencia, más de la mitad suceden durante meiosis II.

Sobrevida

Más de 90% de productos con esta cromosopatía se pierden de manera espontánea. El promedio de vida son 60 días, con un rango de 40 h a 18 meses.

Afectación

A nivel funcional, todos los afectados presentan un grave retraso global del neurodesarrollo, por lo que serán pacientes que dependerán en su totalidad de los cuidadores.



Manifestaciones clínicas

- Peso bajo
- Poca grasa subcutánea
- Llanto débil e hipotonía
- Presentan espasticidad de las extremidades
- Dolicocefalia
- Occipucio prominente
- Diámetro bitemporal estrecho
- Boca pequeña y micrognatia
- Los pabellones auriculares son displásicos
- Con hélix desplegado
- Rotación posterior
- Tórax estrecho y esternón corto
- En hombres criptorquidia y en las mujeres se describe clítoris prominente
- La anomalía urogenital más frecuente es el riñón en herradura
- A nivel gastrointestinal destacan el divertículo de Meckel y la atresia esofágica
- Pies en "mecedora" o en "piolet"

Bibliografía:

Del Castillo Ruiz, V., Hernández, R. D. U., & De la Rosa, G. Z. (2014). *Genética clínica*.

Editorial El Manual Moderno.