



Josué Alejandro Roblero Díaz

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Flashcard de Anomalías Genéticas.

Genética Humana

3°

A

SÍNDROME DE DOWN

cromosoma 21



¿Qué es el síndrome de Down?

El Síndrome de Down es un trastorno genético, que causa problemas con la forma en la que se desarrollan el cuerpo y el cerebro, la esperanza de vida en promedio es de 60 años.

¿Cuál es la causa?

Se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21.



3 Tipos de variaciones genéticas causan Síndrome de Down

Trisomía 21
95%

Translocación
4%

Mosaicismo
1%

Principales Característica



2 tipos de métodos de diagnóstico:

- Detección
- Diagnóstico

El síndrome de Down no tiene cura, sin embargo algunos de los síntomas y problemas causados por el síndrome pueden ser tratados.

Se pueden reparar quirúrgicamente algunos defectos cardiacos y gastrointestinales.

SÍNDROME DE TURNER

Síndrome de Hipoplasia Ovárica Congénita

¿Qué es?

También conocido como síndrome de hipoplasia ovárica congénita, ocurre cuando el cromosoma X falta parcial o completamente en las mujeres. Descrito en 1938 por Henri Turner.



Es un tipo común de aberración cromosómica humana, es el único síndrome de monómero al que los humanos pueden sobrevivir.

Incidencia

Se estima que la incidencia de ST oscila entre 25 y 210 por cada 100.000 mujeres nacidas vivas. La mortalidad ha aumentado, el riesgo relativo de muerte es de 4,2% debido al riesgo de enfermedades del sistema nervioso, digestivo, cardiovascular, respiratorio y genitourinario.



Signos y Síntomas

- Anomalías Cardiovasculares
- Enfermedades Autoinmunes Secundarias
- Anomalías Esqueléticas

Prevención

El ST no se puede prevenir. Es un problema genético causado por un error aleatorio en el espermatozoides o el óvulo que provoca la falta de un cromosoma X.



Métodos de diagnóstico

- Tecnologías de secuenciación
- Cariotipo (estándar de oro)
- Métodos moleculares
- Proceso de Desarrollo

Cariotipo

Es considerado el estándar de oro para el diagnóstico del síndrome de Turner. Muestra: Sangre Total - Hisopado bucal. A partir de un cultivo celular se obtienen los cromosomas y se identifican en el microscopio, determinando alteraciones numérica o estructural.



Tratamiento

- Terapia de hormona de crecimiento
- Terapia de estrógeno
- Tratamiento con oximetolona
- Otros tratamientos



PIE EQUINO VARO

Deformidad Congenita



Definición

Es una deformidad congénita del pie en la cual éste aparece en punta (equino) y con la planta girada hacia adentro (varo).

Fisiopatología

Los tejidos que conectan los músculos al hueso (tendones) son más cortos que lo habitual.



Manifestaciones Clínicas

- Parte superior del pie suele estar doblada hacia abajo y hacia adentro, lo que aumenta al arco y gira el talón hacia adentro.
- Pierna o el pie afectado puede ser ligeramente más corto.
- Pie torcido con apariencia alrevés
- Músculos de la pantorrilla en la pierna afectada generalmente están subdesarrollados.



Tratamiento

Médico

El tratamiento para el pie equino varo generalmente comienza una o dos semanas después del nacimiento. Estiramientos y vendaje funcional y Serie de estiramientos y aplicación de yeso.



Ortopédico

Se le coloca al paciente un yeso por hasta dos meses, y luego tendrá que usar un dispositivo de inmovilización aproximadamente por un año.

Quirúrgico

Alargar o reposicionar tendones y ligamentos para ayudar a colocar el pie en una mejor posición.

Fisioterapia

Movimientos pasivos (forzados): El pie debe ser presionado en flexión dorsal. Esto se realiza, si es posible, varias veces al día, y es conveniente enseñar a la madre la forma de realizarlo para que pueda proseguir el tratamiento en casa.



Cock, P. R., Suárez, J. A., & Rodríguez, S. (2018). Resultados del tratamiento de pie equinivaro congénito

Bibliografía

Victoria, D. C. (2019). *Genética clínica*. Manual Moderno.

