

Carlos Fernando Ruiz Ballinas

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Flash cards de principales patologías genéticas

Genética Humana

PASIÓN POR EDUCAR

3 "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 26 de abril del 2024.

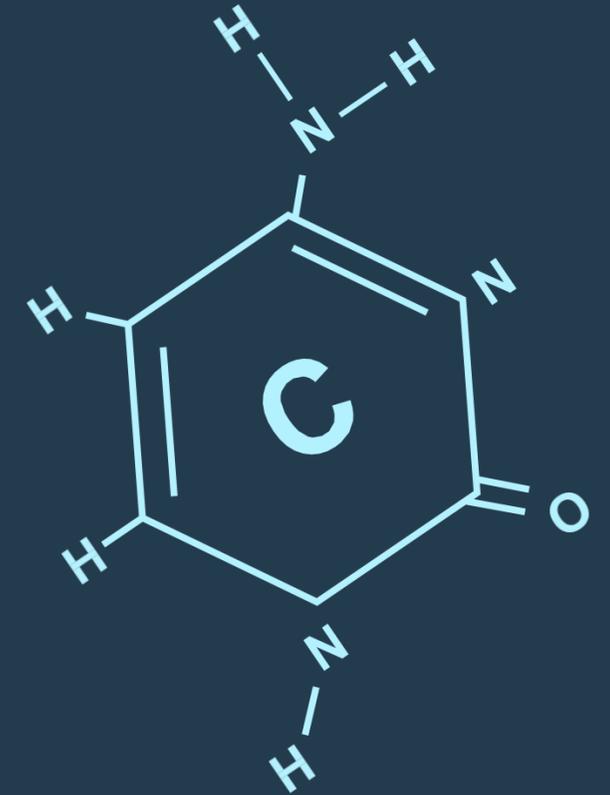
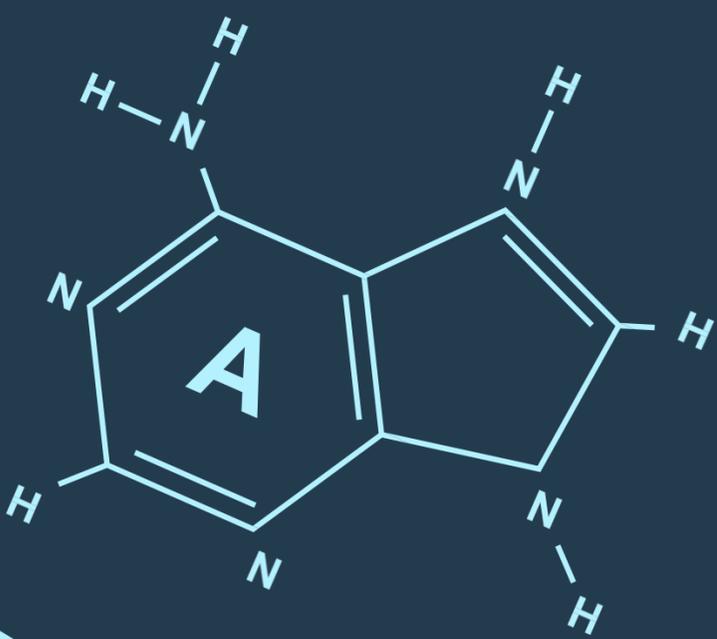


Referencias

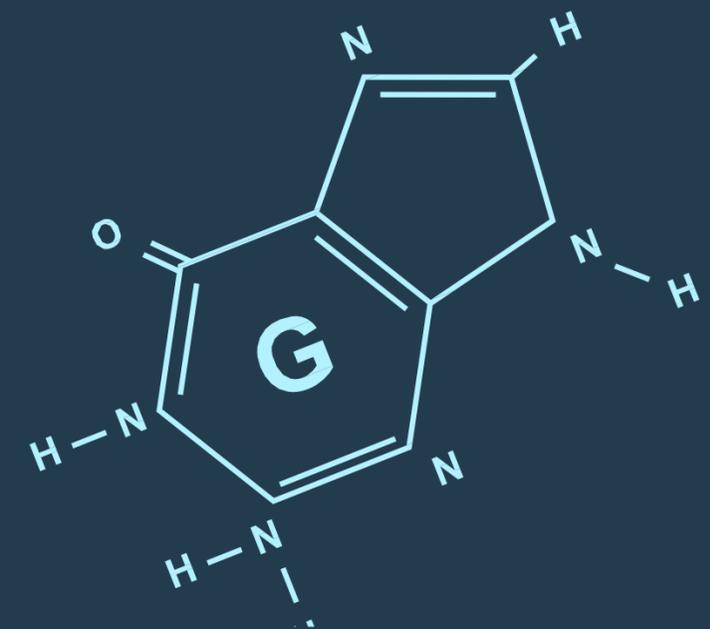
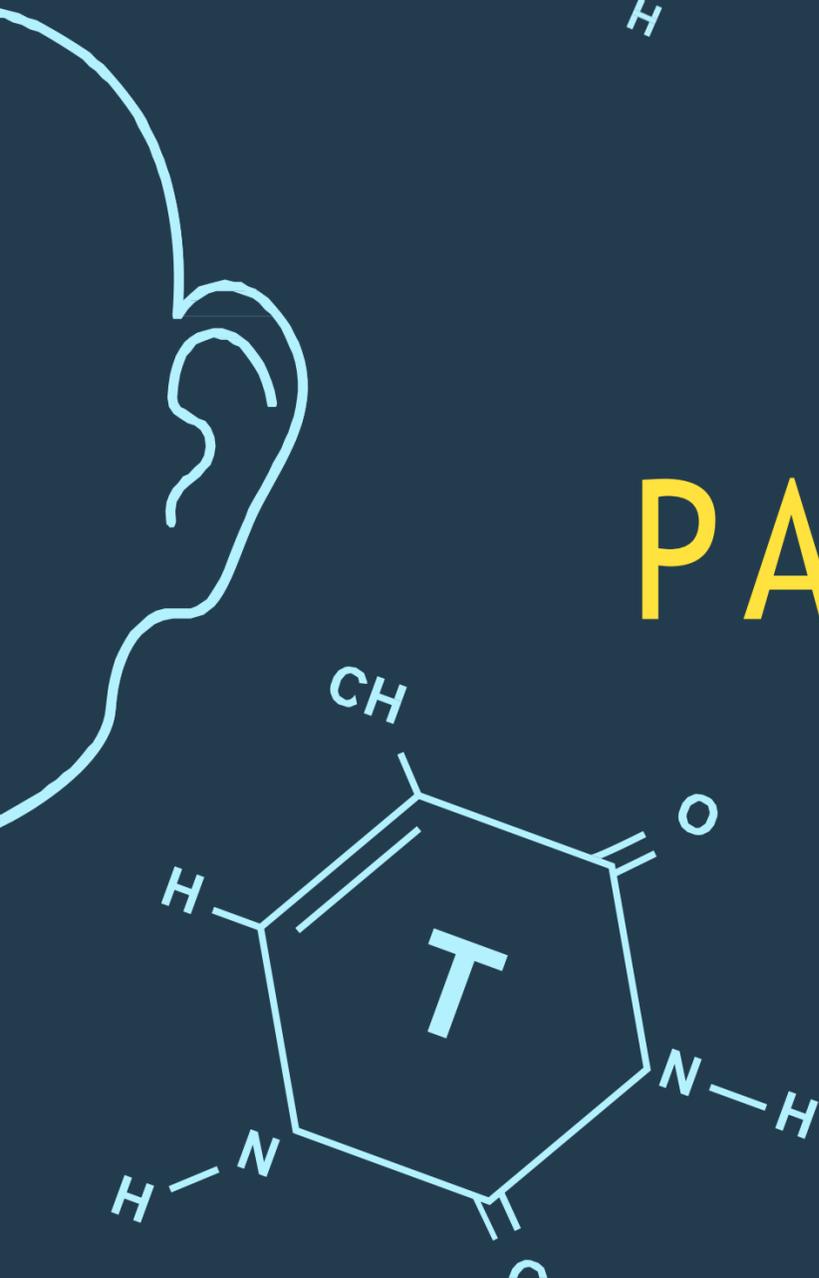
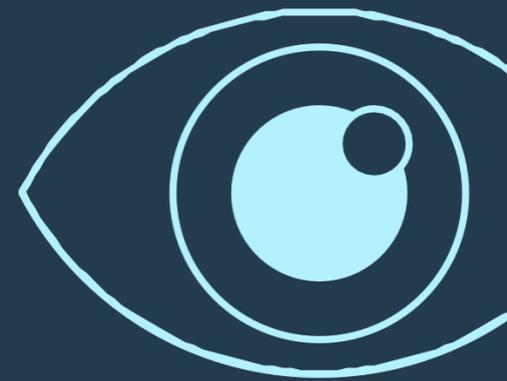
Delgado A, Galán E. (2016) Patología Cromosómica. Grandes Síndromes enPediatria. Vol 8. Bilbao

Ribate Molina MP, Pié Juste J, Puisac Uriel B. (2010) Tisomía 13 (síndrome de Patau).

instituto Nacional de Investigaciones del Genoma Humano (2019). Learningabout Turner



FLASH CARDS DE PRINCIPALES PATOLOGÍAS GENÉTICAS



SINDROME DE DOWN

CARIOTIPOS

- Se debe a la alteración del cromosoma 21 (trisomía en el cromosoma)
- Trisomía por translocación del cromosoma 21
- Un cariotipo correspondiente a 47,XX,+21 o 47,XY,+21.

TIPO DE HERENCIA

- Transmisión a través del material genético existente en el núcleo celular, de las características anatómicas, fisiológicas o de otro tipo de un ser vivo a sus descendientes.

SOBREVIDA

- Con adecuada atención médica, personas con síndrome de down pueden vivir hasta 65 años

AFECTACION

- El síndrome de Down varía en gravedad de un individuo a otro, y provoca incapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo de por vida. Es el trastorno cromosómico genético y la causa más frecuente de las discapacidades de aprendizaje en los niños.

MANIFESTACIONES CLINICAS

- Cara aplanada, especialmente en el puente nasal
- Ojos en forma almendrada rasgados hacia arriba
- Cuello corto
- Orejas pequeñas
- Lengua que tiende a salirse de la boca
- Manchas blancas diminutas en el iris del ojo (la parte coloreada)
- Manos y pies pequeños
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue palmar)
- Dedos meñiques pequeños y a veces encorvados hacia el pulgar
- Tono muscular débil o ligamentos flojos
- Estatura más baja en la niñez y la adultez



SINDROME DE PATAU

CARIOTIPOS

- El Síndrome de patau se debe a la trisomía del cromosoma 13
- Un cariotipo correspondiente a 47,XX,+13 o 47,XY,+13

TIPO DE HERENCIA

- Se trata de síndromes que aparecen esporádicamente durante la formación de las células germinales (óvulo o espermatozoide)

SOBREVIDA

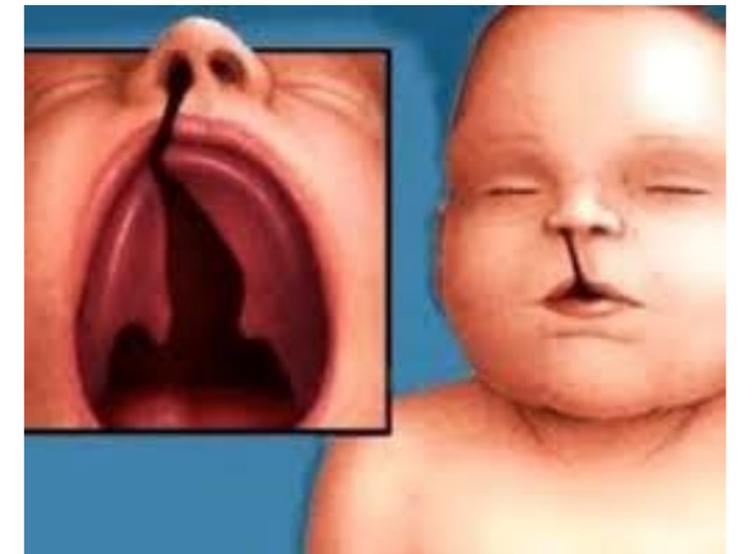
- La mitad de los bebés que nacen con trisomía 13 viven más de dos semanas y menos del 10 % sobrevivirá el primer año de vida. Aproximadamente, el 13 % sobrevive hasta los 10 años de edad.

AFECTACION

- Dificultad respiratoria o falta de respiración (apnea) Sordera.
- Problemas de alimentación
- Convulsiones y alteraciones cardíacas

MANIFESTACIONES CLINICAS

- Manos empuñadas (con los dedos externos sobre los dedos internos)
- Ojos muy juntos: los ojos pueden de hecho fusionarse en uno
- Disminución del tono muscular
- Dedos adicionales en manos o pies (polidactilia)
- Hernias: hernia umbilical, hernia inguinal
- Agujero, división o hendidura en el iris (coloboma)
- Orejas de implantación baja
- Discapacidad intelectual (grave)
- Defectos del cuero cabelludo (ausencia de piel)
- Convulsiones
- Pliegue palmar único
- Anomalías esqueléticas (extremidades)
- Ojos pequeños
- Cabeza pequeña (microcefalia)
- Mandíbula inferior pequeña (micrognatia)
- Testículo no descendido (criptorquidia)
- Labio leporino o paladar hendido



SINDROME DE KLINEFELTER

CARIOTIPOS

- La definición actual del síndrome de Klinefelter, o aneuploidía XXY, es el de una alteración cromosómica por la presencia de un cromosoma X extra en el hombre
- Con un cariotipo 47,XXY

TIPO DE HERENCIA

- No es una afección hereditaria. Los seres humanos tienen 46 cromosomas, entre ellos, dos cromosomas sexuales que determinan el sexo de la persona

SOBREVIDA

- La esperanza de vida usualmente es normal y muchas personas tienen una vida normal.
- Existe un riesgo muy pequeño de desarrollar cáncer de mama y otras enfermedades como lupus eritematoso sistémico.

AFECTACION

- Puede afectar adversamente el crecimiento testicular y genera testículos más pequeños de lo normal, lo cual puede llevar a una menor producción de testosterona y a dificultades de aprendizaje en los niños

MANIFESTACIONES CLINICAS

- Síntomas físicos
- Síntomas del aprendizaje y el lenguaje
- Síntomas sociales y conductuales
- Síntomas del síndrome de Klinefelter Poli-X
- Síntomas físicos



SINDROME DE WILLIAMS

CARIOTIPOS

- Está causado por una microdelección cromosómica situada en la región q11.23 de uno de los cromosomas 7.
- No se puede detectar mediante un cariotipo convencional
- Se revela mediante FISH (Hibridación Fluorescente In Situ)

TIPO DE HERENCIA

- Cualquiera de los dos progenitores puede transmitir este gen. Hay que destacar que su tamaño es tan reducido que es difícil detectarlo en el microscopio.

SOBREVIDA

- No vivirá tanto como el estándar debido a varios problemas de salud y otras posibles complicaciones

AFECTACION

- El síndrome de Down varía en gravedad de un individuo a otro, y provoca incapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo de por vida. Es el trastorno cromosómico genético y la causa más frecuente de las discapacidades de aprendizaje en los niños.

MANIFESTACIONES CLINICAS

- Depósitos de calcio en los riñones y otros problemas renales
- Muerte (en casos poco frecuentes debido a la anestesia)
- Insuficiencia cardíaca debido al estrechamiento de los vasos sanguíneos
- Dolor abdominal



SINDROME DE CRI DU CHAT

CARIOTIPOS

- El Síndrome de Cri du chat (también conocido como Síndrome de 5p(-) o Síndrome del maullido de gato) se suele diagnosticar a los pocos días de nacer, debido al llanto típico de estos bebés, muy agudo y similar al maullido de los gatos.

TIPO DE HERENCIA

- Alrededor del 10% de las personas con síndrome de cri du chat heredan la anomalía cromosómica de un padre afectado.
- En estos casos, el padre es portador de una translocación equilibrada, en el que no se gana o se pierde material genético.

SOBREVIDA

- La esperanza de vida de estos individuos está disminuida, aunque la mayoría alcanzan la edad adulta (alrededor de los 50 años).
- Este aspecto depende de la gravedad de las malformaciones asociadas (cardiopatía)

AFECTACION

- El síndrome de Down varía en gravedad de un individuo a otro, y provoca incapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo de por vida. Es el trastorno cromosómico genético y la causa más frecuente de las discapacidades de aprendizaje en los niños.

MANIFESTACIONES CLINICAS

- Llanto agudo que puede sonar como un gato
- Inclinación de los ojos hacia abajo
- Epicanto, un pliegue adicional de piel sobre el ángulo interior del ojo
- Bajo peso al nacer y crecimiento lento
- Orejas de implantación baja o de forma anormal
- Pérdida de la audición
- Defectos cardíacos
- Discapacidad intelectual
- Fusión o formación parcial de membranas en los dedos de las manos o los pies
- Curvatura de la columna vertebral (escoliosis)
- Una sola línea en la palma de la mano
- Papilomas cutáneos justo delante de la oreja
- Desarrollo lento o incompleto de las habilidades motoras

