



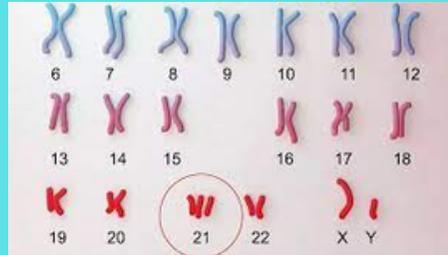
Flash cards de principales patologías genéticas

Citlali Monserrath Campos Aguilar
Dra. Adriana Bermudez Avendaño
Genetica Humana
3ro "A"

Síndrome de Dawn

El Síndrome de Down se debe a la trisomía del cromosoma 21

cariotipo correspondiente a 47,XX,+21 o 47,XY,+21.



La mayoría de las veces, el síndrome de Down no es hereditario.

Se produce por un error en la división celular en las primeras etapas del desarrollo del feto.

Algunas características físicas comunes del síndrome de Down incluyen:

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.

expectativa de vida pase de 10 años en 1960, a 65 años en la actualidad

Otros problemas

Pérdida auditiva.

Apnea del sueño obstructiva, que es una afección en la que la persona deja de respirar temporalmente mientras duerme.

Infecciones de oído.

Enfermedades de los ojos, como cataratas, y problemas de los ojos que requieren anteojos.

Defectos cardíacos presentes desde el nacimiento.



síndrome de turner

El síndrome de Turner se caracteriza por un cromosoma sexual ausente o incompleto.



Figura # 1. Cuello redundante con pterigion.

Manifestaciones clínicas: linfedema de manos o pies, anomalías cardíacas principalmente de cavidades izquierdas, coartación de la aorta, implantación baja de pabellones auriculares, micrognatia, línea capilar posterior baja, talla baja con velocidad de crecimiento inferior al percentil 10 para la edad, niveles elevados de hormona ...

Los hombres heredan el cromosoma X de sus madres y el cromosoma Y de sus padres. Las mujeres heredan un cromosoma X de cada progenitor

ausencia total o parcial de uno de los dos cromosomas X que debe tener una mujer normal (46 XX)

El síndrome de Turner puede causar una variedad de problemas médicos y de desarrollo, como baja estatura, la falta de desarrollo de los ovarios y defectos cardíacos.

La mayoría de las niñas y mujeres con síndrome de Turner lleva una vida normal, saludable y productiva si tienen la atención médica adecuada.

Se puede diagnosticar el síndrome de Turner antes del nacimiento (prenatalmente), durante la infancia o en la primera infancia.



Bibliografía

Shin M, Siffel C, Correa A. Survival of children with mosaic Down syndrome. Am J Med Genet A. 2010;152A:800-1.

Boletín informativo: Mayo Clinic Health Letter — Edición digital