



MEDICINA HUMANA

Dra: Adriana Bermudez Avendaño

Alumna: Alondra Yuliana Gonzalez Gordillo

Síndrome de Down y Síndrome de Turner

Genetica Humana

3° A

Comitán de Domínguez Chiapas a 24 de abril de 2024.



Trisomia 21

Síndrome de Down



Síndrome de Turner



¿Que es la trisomía 21?

El síndrome de Down es un trastorno genético ocasionado cuando una división celular anormal produce material genético adicional del cromosoma 21.

INCIDENCIA

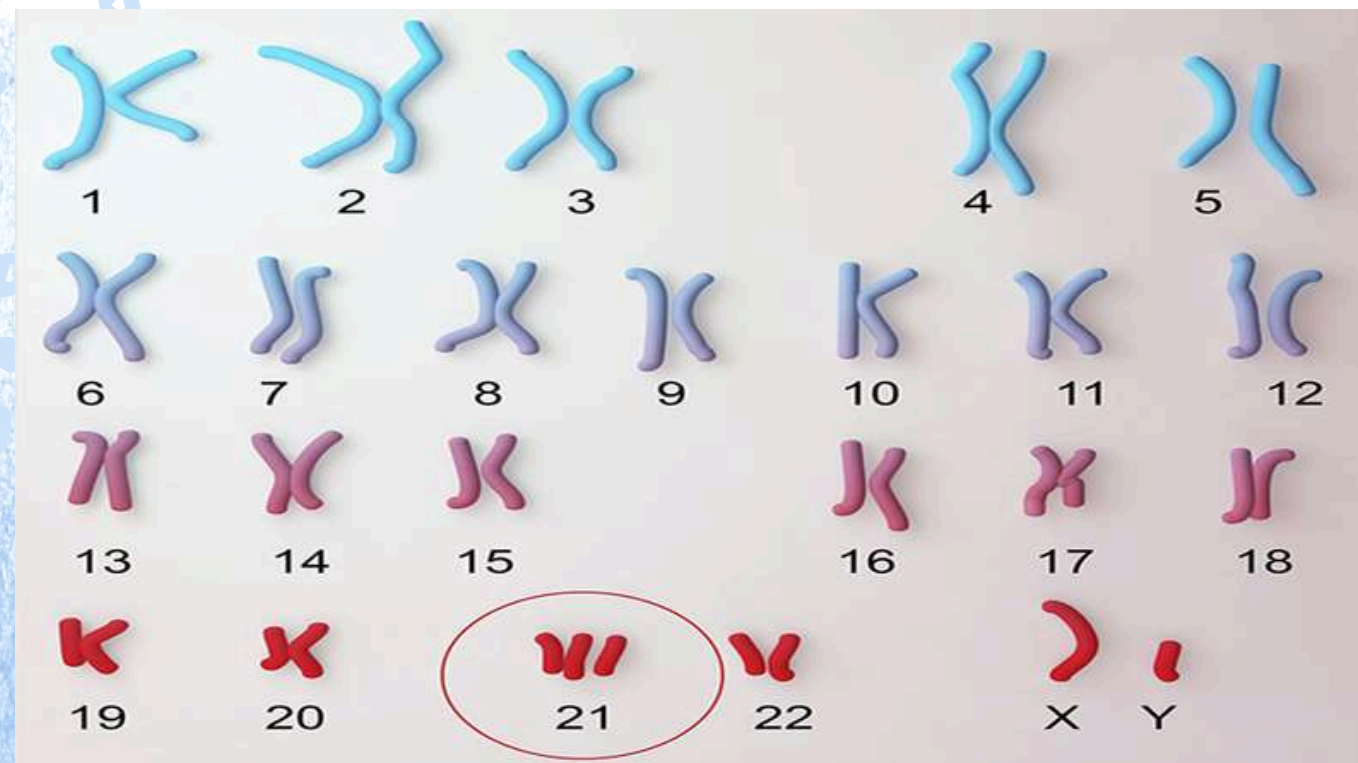
Aproximadamente uno por cada 650 nacimientos.



médico británico John L.
Down en el año 1866.

Alteracion cromosomica

CROMOSOMA 21 EXTRA

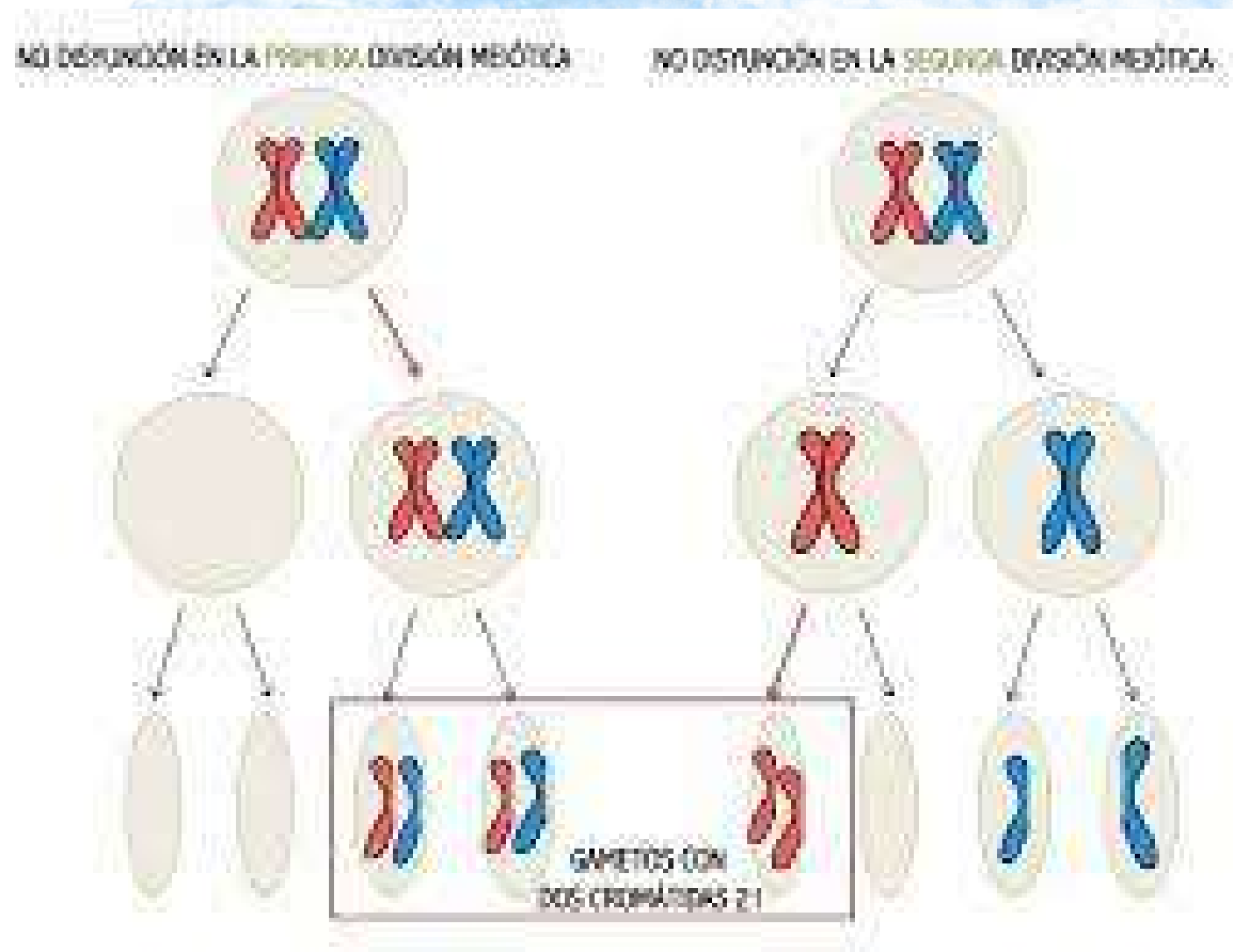


COPIA EXTRA DE LA PARTE
PROXIMAL DE
21Q22.3 = **FENOTIPO FÍSICO
TÍPICO.**

REGIÓN 21Q22.1-Q22.3 = GENES
RESPONSABLES DE LA ENFERMEDAD
CARDÍACA CONGÉNITA OBSERVADA EN EL
SÍNDROME DE DOWN.

Origen...

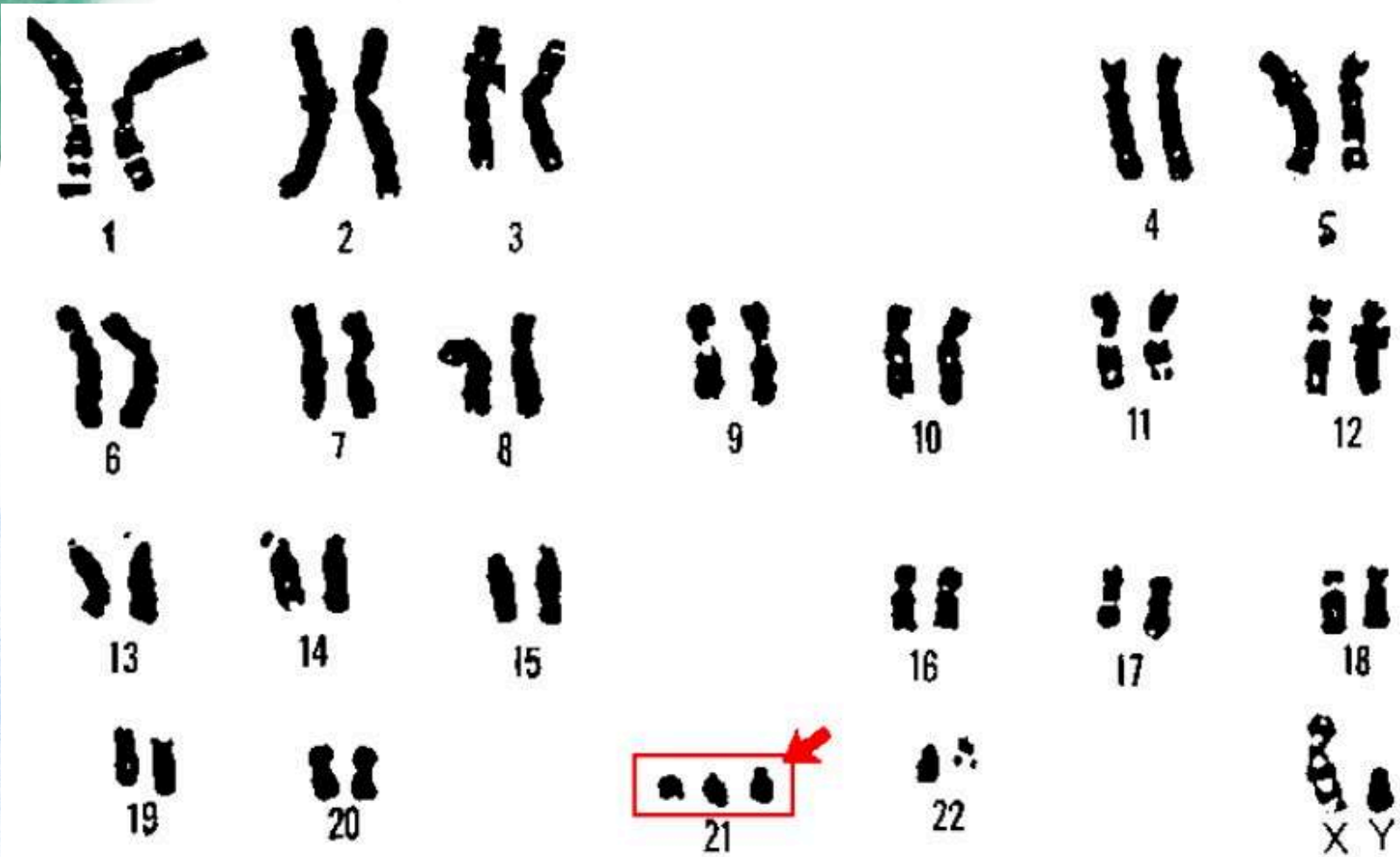
**NO DISYUNCIÓN MATERNA EN LA PRIMERA DIVISIÓN MEIÓTICA,
75% DE LOS CASOS (MÁS COMÚN)**



FACTORES DE RIESGO:

- **NO DISYUNCIÓN MATERNA -> EDAD MATERNA AVANZADA.**
- **TRANSLOCACIÓN -> INDEPENDIENTE A LA EDAD MATERNA Y PUEDE HEREDARSE DE CUALQUIERA DE LOS PADRES.**

Tipos de Trisomía 21



1. Trisomía 21 completa (94%)

2. Mosaicismo (2,4%)

3. Translocaciones (3,3%)

a. De Novo (75%)

b. Translocación familiar (25%)

4. Isocromosoma 21 (0,3%)

Manifestaciones clínicas

| Característica | % |
|---|----|
| Perfil facial plano | 90 |
| Reflejo de moro disminuido | 85 |
| Hipotonía | 80 |
| Hiperlaxitud | 80 |
| Piel redundante en nuca | 80 |
| Fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba | 80 |
| Displasia de cadera | 70 |
| Clinodactilia del quinto dedo | 60 |
| Pabellones auriculares displásicos | 60 |
| Pliegue palmar transversal | 45 |

Hall B. Clin Pediatr.1966;5(1):4-12.



Fenotipo característico.

- Retardo psicomotor.!
- Cardiopatías congénitas:!
 - Defecto en canal auriculoventricular (54%).!
 - Comunicación interventricular (33%).
- !• Hipertensión pulmonar persistente (5.2 a 13.7%).!
- Alteraciones oftalmológicas:!
 - Las incluidas en la Fig.2.!
 - Blefaritis (7 a 41%).!
 - Nistagmus (11 a 21%).!
- Susceptibilidad a infecciones de virus sincitial respiratorio (desarrollo de estridor crónico y otros problemas respiratorios).!
- Disminución de linfocitos T y B.!
- Atresia de esófago con fístula traqueoesofágica (0.3 a 0.8%).!
- Estenosis pilórica (0.3%).!
- Constipación (relacionada con la hipotonía).!
- Sistema motor:!
 - Laxitud ligamentaria.!
 - Hiper movilidad articular.!
 - Hipotonía.!
 - Displasia de cadera.!
- En la etapa neonatal es frecuente encontrar:!
 - Policitemia.!
 - Trombocitopenia.!
 - Reacción lucemoide.!
- 20 veces más riesgo de desarrollar leucemia mieloide y linfoblástica.!
- IQ de 35 a 70

Características físicas

CRANEOFACIAL: Braquicefalia, microcefalia leve con fisuras palpebrales inclinadas, cráneo delgado con cierre tardío en fontanelas, paladar duro, nariz pequeña con puente nasal bajo

OJOS: Manchas de Brushfield con hipoplasia periférica, opacidad del cristalino, estrabismo.

OREJAS:

• Pequeñas, plegado excesivo del helix, en la parte superior se encuentra muy angulada y prominente, lóbulos pequeños o ausentes

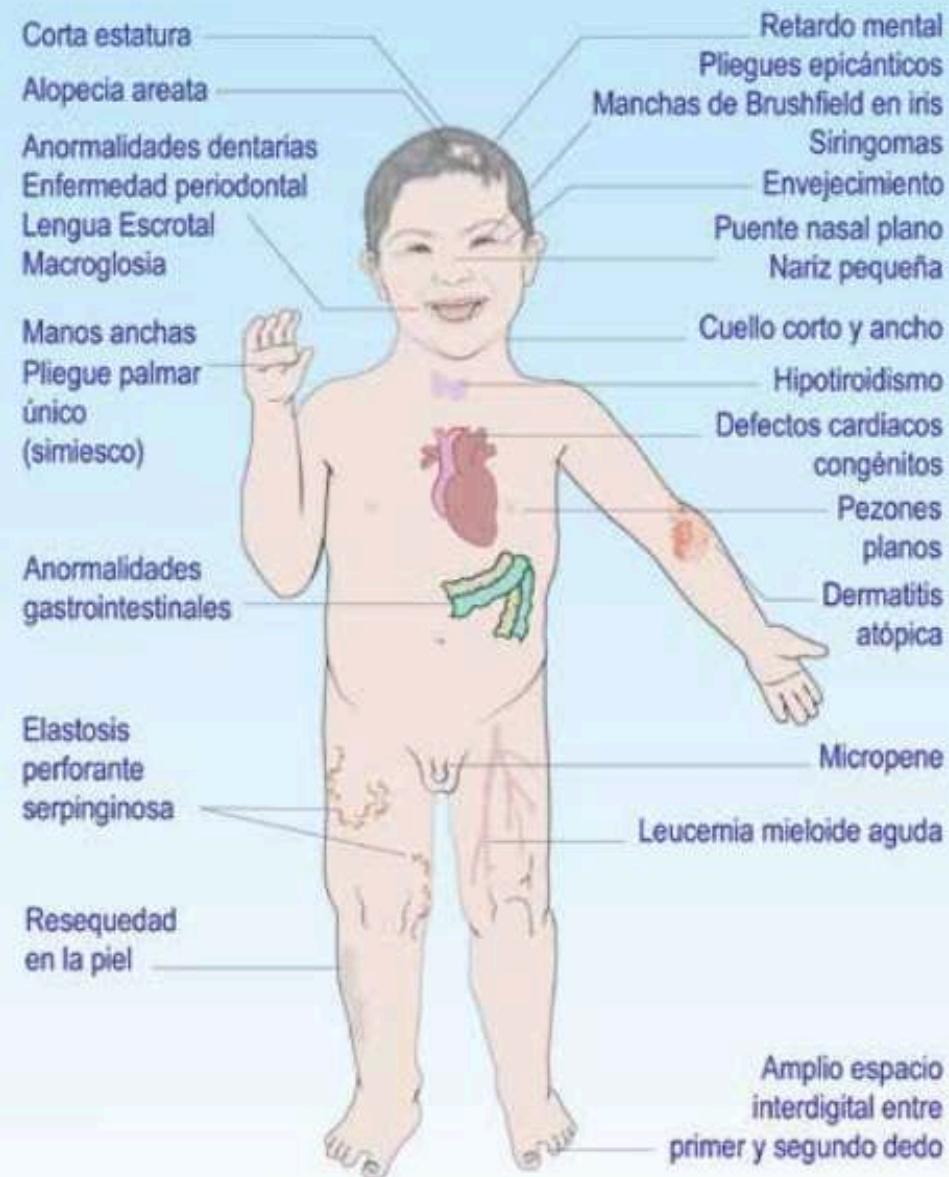
DENTADURA: Hipoplasia

CUELLO: Corto con pliegues sueltos de pie

MANOS: Metacarpianos y falanges cortos, hipoplasia de la falange media del 5 dedo (60%), clinodactilia (50%), 1 solo pliegue (40%), pliegue transverso (45%)

PIES: Amplio espacio entre el 1 y 2 dedo del pie, pliegue plantar

Características clínicas de paciente con trisomía 21



Expectativas de vida

La esperanza de vida es de 58.6 años de vida, 25% vive mas allá de los 62.9 años

CAUSAS DE MORTALIDAD

- Principal causa de mortalidad temprana son defectos cardiacos congénitos.
- Enfermedades respiratorias (neumonía), y enfermedades infecciosas.
- Leucemia.
- Neutrofilia, trombocitopenia y policitemia.
- Recién nacidos, 10% presenta trastorno mieloproliferativo transitorio.



Complicaciones medicas

ENDOCRINO•Hipotiroidismo congénito (28 veces más común).

- Diabetes.

- Disminución de la fertilidad -> Hipogonadismo

OJOS

- Miopía (70%).

- Nistagmo (35%).

- Estrabismo (45%).

- Dacriostenosis (20%).

- Cataratas adquiridas en adultos (30-60%).

- Queratocono (15.8%)

OÍDOS

- Hipoacusia conductiva, mixta o neurosensorial (66%).

- Otitis media crónica (60-80%)

GASTROINTESTINAL•Atresia o estenosis duodenal.

- Hernia umbilical.

- Colelitiasis (niños) y enfermedad de la vesícula (adultos).•Enfermedad de Hirschsprung.

PIEL•Infecciones en el área perigenital, nalgas y muslos (pústulas foliculares), en 50 a60%de los adolescentes.**GENITOURINARIO**•Criptorquidia

- Malformaciones renales



Síndrome de Turner

Transtorno cromosómico en el que una mujer nace con un solo cromosoma X. El síndrome de Turner se caracteriza por un cromosoma sexual ausente o incompleto.

Los síntomas incluyen estatura baja, retraso de la pubertad, infertilidad, defectos cardíacos y ciertos problemas de aprendizaje.

El 80% de las causas se debe a la no disyunción en el gameto MASCULINO



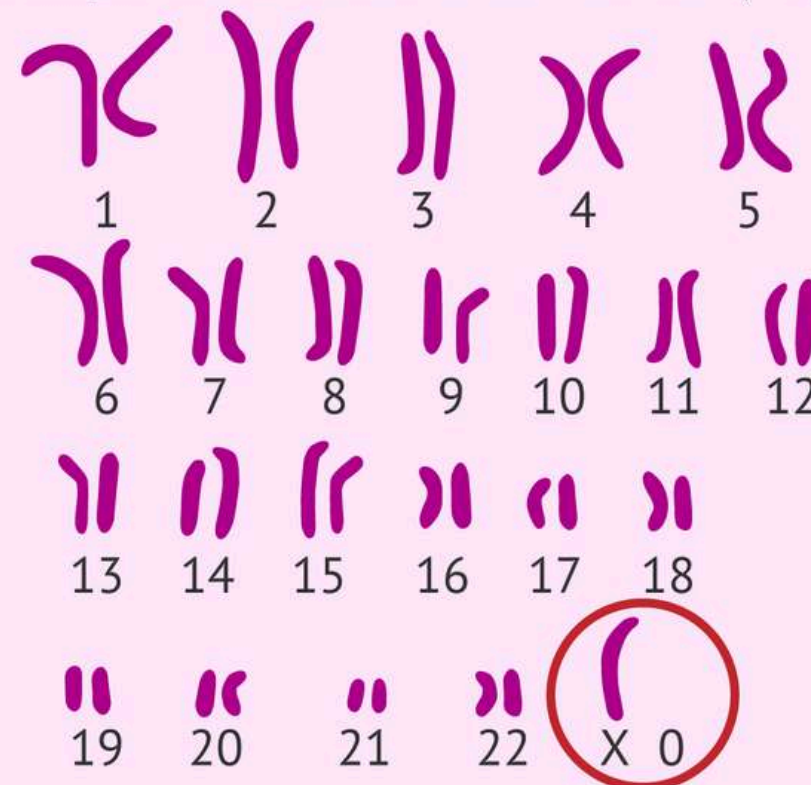
Fenotipo

Característico: En el area craneofacial, las facies es seria con un aspecto señil, descrita a veces como facies de esfinge, cuello corto con la implantacion del cabello baja que forma en la nuca una imagen de W invertida y presencia de abundantes pliegues de piel laxa, que forman el plerigium colli.

Cariotipo

El cariotipo más frecuente ha sido el de las monosomías 45 X0 en 14 pacientes, lo que supone el 60,9% de los casos, seguido de los isocromosomas para los brazos largos de un cromosoma X (46 Xi Xq) en cinco, que constituye el 21,7%.

Cariotipo de síndrome de Turner (45, X0)



Manifestaciones clínicas

Los aspectos más comunes son baja estatura y ovarios que no producen hormonas femeninas y óvulos

Adolescencia

Derivados müllerianos y cintillas gonadales

no funcionales Útero pequeño

Hipogonadismo= sin desarrollo puberal y

menarca 16% cambios puberales y ciclos

menstruales



Cabeza y cuello

Pabellon auricular con implantacion baja

Micrognatia

Linea de crecimiento del cabello mas baja de lo usual

Cuello ancho, corto y linfedema

Torso

Torax ancho y encorvamiento de la columna; escoliosis.

Manos, brazos y pies

Brazos en los que el codo se extiende mas de lo comun

Ausencia de la cuarta o quinta articulación

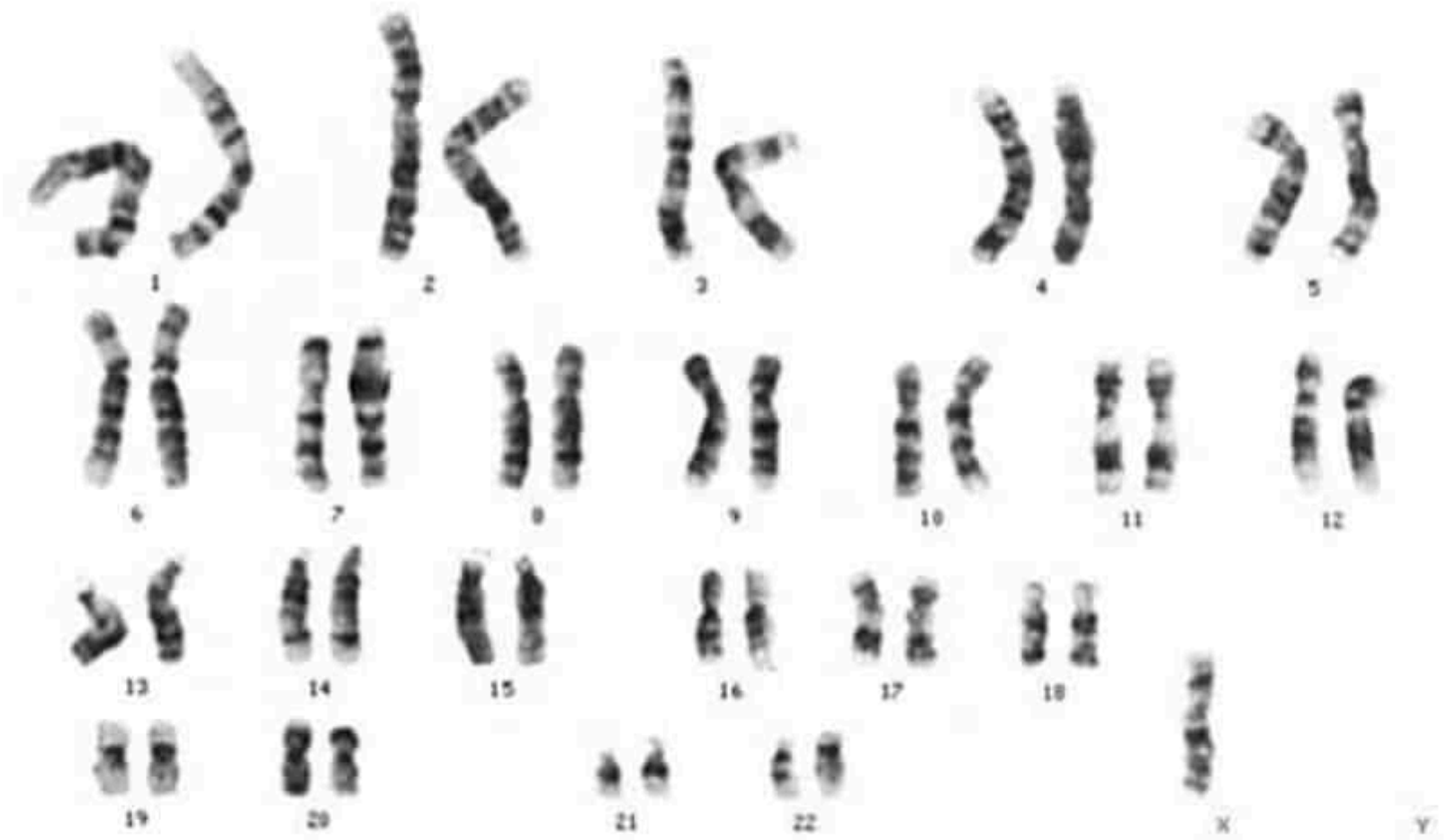
Uñas pequeñas

Origen y Heredabilidad

Teoría de la
meiosis(unicromosoma)

Teoría de la mitosis

No heredable



Diagnostico y Dx prenatales

- **Clínico:** Linfedema o coartación aórtica
- Talla baja
- Amenorrea, Infertilidad, Dismorfias menores,
- **Confirmación:** Estudio citogénico en sangre
- FISH para descartar presencia de material genético del cromosoma Y

Prenatal

Muestra de vellosidades coriónicas. Este procedimiento implica la extracción de una pequeña parte de tejido de la placenta en desarrollo. En general, se hacen entre las semanas 11 y 14 de embarazo.

Amniocentesis. En esta prueba, se extrae una muestra de líquido amniótico del útero.

- El bebé desprende células al líquido amniótico. Esto por lo general se hace después de 14 semanas de embarazo.



Tiempo de vida

La esperanza de vida es más corta que en la población en general aproximadamente en 10 años, pero puede mejorarse con el diagnóstico y atención médica multidisciplinaria de manera oportuna.

Tiempo de vida

Las personas con síndrome de Turner pueden nacer con **defectos cardíacos y renales**. En general, no tienen un desarrollo sexual típico y son infértiles. También corren el riesgo de tener otras afecciones de salud, como **presión arterial alta**, **diabetes tipo 2**, **osteoporosis** y **problemas de tiroides**.

Bibliografía

- DEL CASTILLO RUÍZ, V., HERNÁNDEZ, R. D. U., & DE LA ROSA, G. F. Z. (2019). GENÉTICA CLÍNICA. EDITORIAL EL MANUAL MODERNO
- Martínez, R. Octava edición. Pediatría Salud y Enfermedad del Niño y del Adolescente. Federación de Pediatría Centro-Occidente de México. Editorial El Manual Moderno, S.A de C.V.