



# SINDROMES

Enfermedad o Síndrome	Signos O Síntomas	Gen Alterado	Diagnostico	Tratamiento Farmacológico	Tratamiento Nutricional
<b>Síndrome de Down</b>	Pueden variar de ser leve a grave: Disminución del tono muscular o poco tono muscular. Cuello corto con exceso de piel en la nuca	la persona tiene tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos copias habituales, en todas las células. Esto sucede por la división celular anormal durante el desarrollo del espermatozoide o del óvulo	<b>Amniocentesis:</b> Se extrae una muestra del líquido amniótico que rodea al feto para analizar las células del bebé <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Análisis de sangre de la madre</b></li><li>• <b>Análisis de sangre del bebé</b></li></ul>	No hay un tratamiento específico	<ul style="list-style-type: none"><li>• Se debe evitar el gluten, ya que la enfermedad celíaca es frecuente en los niños con síndrome de Down</li><li>• La fruta es mejor tomarla entera por el aporte de fibra y evitar los zumos</li></ul>
<b>Síndrome de Turner</b>	Baja estatura, <ul style="list-style-type: none"><li>• Falta de menstruación</li><li>• Retraso de la pubertad</li><li>• Desarrollo sexual que se detiene en la adolescencia</li></ul>	Se produce por la ausencia parcial o total de un cromosoma X en las mujeres	<b>Cariotipo</b> Es un análisis de sangre que analiza la composición cromosómica	<ul style="list-style-type: none"><li>• Terapia con hormona de crecimiento</li><li>• Terapia con estrógenos</li></ul>	No hay tratamiento nutricional
<b>Fibrosis Quística</b>	Afecta principalmente a los pulmones, el páncreas, el hígado, los intestinos, los senos paranasales y los órganos sexuales. <b>Gastrointestinales</b> <b>Respiratorios</b>	Es una enfermedad hereditaria causada por mutaciones en el gen CFTR: <ul style="list-style-type: none"><li>• El gen CFTR se encuentra en el cromosoma 7</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Examen de sangre: Busca variaciones en el gen de la FQ</li><li>• Prueba de sudor</li><li>• Prueba de portadores genéticos</li><li>• Examen del tripsinógeno inmunorreactivo (IRT): Es una prueba de detección estándar para FQ en recién nacidos</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Ivacaftor y lumacafto</li><li>• Trikafta: se usa para tratar la FQ en pacientes de 2 años o más.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Tomar suplementos vitamínicos para contrarrestar la menor absorción de vitaminas</li><li>• La carne y los productos lácteos como el yogur y el queso contienen gran cantidad de proteínas</li></ul>



Enfermedad o Síndrome	Signos O Síntomas	Gen Alterado	Diagnostico	Tratamiento Farmacológico	Tratamiento Nutricional
<p><b>Distrofia muscular de Duchenne</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Caídas frecuentes.</li> <li>• Dificultad para levantarse luego de estar acostado o sentado.</li> <li>• Problemas para correr y saltar.</li> <li>• Marcha de pato.</li> <li>• Caminar en puntas de pie.</li> <li>• Pantorrillas con músculos grandes.</li> <li>• Dolor y rigidez muscular.</li> <li>• Problemas de aprendizaje</li> </ul>	<p>ubicado en el brazo corto del cromosoma X</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Análisis de sangre</li> <li>• Electromiografía</li> <li>• Biopsia muscular</li> </ul>	<p>Duvyzat Corticosteroides</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Seguir una dieta rica en proteínas, ya que ayudan en la formación de masa muscular</li> <li>• alimentos con un alto contenido en proteínas pero con un bajo contenido en grasas</li> </ul>
<p><b>Tetralogía de fallot</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Piel de color azulado o grisáceo</li> <li>• Respiración rápida y dificultad para respirar, especialmente al comer o al hacer ejercicio</li> <li>• Cansancio repentino</li> <li>• Irritabilidad</li> <li>• Llorar durante períodos prolongados</li> <li>• Desmayos</li> <li>• Dificultad para subir de peso</li> </ul>	<p>En algunos casos se han identificado genes causantes cuando la tetralogía de Fallot se presenta como parte de un síndrome genético</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Radiografía de tórax</li> <li>• Ecocardiograma</li> <li>• Electrocardiograma, también llamado ECG o EKG.</li> <li>• Medición del nivel de oxígeno</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cirugías</li> <li>• Antibióticos para prevenir una infección en el corazón</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• dieta mediterránea, de verduras, granos integrales, frijoles, frutas y aceite de oliva, disminuye el riesgo de padecer enfermedades del corazón</li> <li>• Disminuir el consumo de sodio</li> </ul>
<p><b>Síndrome de Digeorge</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Problemas cardíacos, como problemas en la estructura del corazón y los vasos sanguíneos, o un soplo cardíaco</li> <li>• cianosis que es la piel azulada debido a la mala circulación de la sangre</li> <li>• Desarrollo: tardío, discapacidad de aprendizaje</li> <li>• Boca: los dientes no se desarrollan con normalidad</li> </ul>	<p>afección que se ocasiona cuando falta una pequeña parte del cromosoma 22</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Análisis de sangre</li> <li>• Pruebas genéticas</li> <li>• Radiografía de tórax</li> <li>• Ecocardiografía</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Calcio y vitamina D para tratar el hipoparatiroidismo</li> <li>• Cirugía para corregir defectos cardíacos</li> <li>• Trasplante de tejido del timo o de células madre</li> <li>• Terapia para mejorar el lenguaje</li> </ul>	<p>suplementos de calcio y vitamina D.</p>