



## **CUADRO COMPARATIVO UNIDAD III**

Pizano Gómez Aranza Montserrat

Universidad del Sureste

Lic. en Nutrición

Morfología general

1er. Cuatrimestre

L.N. Leal López Jhoanna Guadalupe

Tapachula, Chiapas a 02 de noviembre del 2024

	<b>Enfermedad/ Síndrome</b>	<b>Signos y síntomas</b>	<b>Diagnóstico</b>	<b>Tratamiento farmacológico</b>	<b>Tratamiento nutricional</b>
Síndrome de Down	Condición genética que se produce cuando una persona tiene un cromosoma extra o parte extra del cromosoma 21	Trisomía 21 Mosaicismo Retraso en el desarrollo del habla y motricidad Cuello corto, manos, pies y orejas pequeñas Ojos rasgados Tono muscular débil Base del cráneo aplanado Apnea del sueño Defectos cardiacos	<b>Durante el embarazo:</b> Biopsia de Corión (se realiza en la semana 9-10) Amniocentesis (se realiza en la semana 15) <b>Después del nacimiento:</b> Forma de la cara Excesiva blandura Llanto entrecortado y agudo Estudio de cromosomas	No es una enfermedad por lo tanto, no tiene una "cura". Se puede tratar con: <b>Terapia de lenguaje</b> <b>Terapia de ocupación</b> <b>Fisioterapia</b>	Varía según las necesidades, fortalezas y limitaciones: <b>Tomar mucha agua en el día</b> <b>Evitar bebidas dulces o azucaradas</b> <b>Consumir alimentos con calcio</b> <b>Iniciar con asesoramiento nutricional desde edad temprana</b> <b>Promover la actividad física</b>
Síndrome de Turner	Alteración genética producida por la ausencia o anorma-	Baja estatura Falta de desarrollo en los ovarios	Análisis de sangre (cariotipo) Exámenes prenatales	Uso de hormonas del crecimiento Terapia con estrógenos	Plan nutricional estricto Promover la actividad física

	<p>lidad de uno de los cromosomas X que afecta a las mujeres</p>	<p>Defectos cardiacos Pubertad tardía Infertilidad Insuficiencia renal Malformaciones vasculares</p>	<p>de detección de ADN libre circulante Ecografías Biopsia corial Amniocentesis</p>	<p>Especialista endocrinólogo, ginecólogo y cardiólogo Psicólogo Terapia del desarrollo</p>	<p>Dieta libre de gluten</p>
<p>Fibrosis quística</p>	<p>Enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en pulmones y tubo digestivo</p>	<p>Causada por la mutación del gen CFTR situado en el cromosoma 7 Retraso en el crecimiento Problemas digestivos Piel con sabor salado Problemas respiratorios Infecciones pulmonares frecuentes</p>	<p>Examen del tripsinógeno inmunorreactivo Prueba del cloruro en el sudor Radiografía de tórax Pruebas de la función pulmonar</p>	<p>Nebulizaciones Fármacos que eviten que las vías respiratorias se inflamen Enzimas pancreáticas Fisioterapia respiratoria</p>	<p>Vitaminas altas en calorías Dieta alta en calorías y proteínas</p>
<p>Distrofia Muscular de Duchenne</p>	<p>Enfermedad genética que causa debilidad y atrofia muscular progresiva debido a un</p>	<p>Gen defectuoso para la distrofina Problemas del aprendizaje</p>	<p>Análisis de sangre Electromiografía Biopsia muscular Resonancia</p>	<p>Uso de corticosteroides Terapia física y respiratoria Terapia del habla</p>	<p>Alimentos ricos en proteínas y bajos en grasa Consumir alimentos antioxidantes y</p>

	defecto en el gen de la distrofina	Problemas en habilidades motoras Dificultad progresiva para caminar Pérdida de equilibrio Debilidad muscular Problemas respiratorios	magnética	Terapia ocupacional	aceites vegetales Evitar el tabaco, alcohol y otros alimentos estimulantes
Síndrome de Di George	Enfermedad congénita que se produce cuando falta una parte del cromosoma 22	Pérdida parcial del cromosoma 22 Problemas cardiacos Problemas del desarrollo Anomalías en el paladar y estructura de la boca	Análisis de sangre Pruebas genéticas Ecocardiografía Radiografía de tórax Prueba del círculo de escisión del receptor de células (TREC)	Cirugía de corrección en el paladar y la boca Inmunoterapia Cirugía cardiaca Terapias endocrinas Terapia ocupacional y del habla	Suplementación de calcio vitamina D Consumo de alimentos que contengan flavonoides Consumir alimentos que contengan selenio Consumir alimentos que contengan hierro

## CONCLUSIÓN

Las enfermedades y síndromes, como son los que abordamos en esta unidad, representan una compleja interacción entre factores genéticos y ambientales. Cada uno de estos trastornos se asocia con alteraciones específicas en los genes, que impactan significativamente el desarrollo y la salud de los individuos. Por ejemplo, el síndrome de Down resulta de una trisomía del cromosoma 21, mientras que el síndrome de Di George se relaciona con una deleción en el cromosoma 22. En el caso del síndrome de Turner, la ausencia total o parcial de un cromosoma X se traduce en diversas manifestaciones clínicas, y la fibrosis quística es causada por mutaciones en el gen CFTR. Y, por último, la distrofia muscular de Duchenne que está vinculada a alteraciones en el gen de la distrofina.

El manejo de estas condiciones implica un enfoque multidisciplinario que incluye tanto tratamientos médicos como intervenciones nutricionales. Una adecuada atención médica es esencial para abordar las complicaciones asociadas, mientras que una nutrición adecuada puede mejorar la calidad de vida y el desarrollo en estos pacientes. Es fundamental que un nutriólogo comprenda estas enfermedades genéticas, ya que su conocimiento permite ofrecer planes alimentarios adaptados que consideren las necesidades específicas de cada trastorno, pues una intervención nutricional adecuada puede contribuir significativamente al bienestar general, optimizando el crecimiento y el desarrollo, y mejorando la respuesta a los tratamientos médicos.

## Linkografía

1. *Síndrome de DiGeorge (síndrome de delección del cromosoma 22q11.2)*. (s/f). MayoClinic.org. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/digeorge-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20353548>
2. Distrofia muscular de Duchenne. (2023). *Revista Eletrônica Acervo Saúde*. <https://doi.org/10.25248/reas.e12912.2023>
3. *Fibrosis quística*. (s/f). Medlineplus.gov. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000107.htm>
4. *Fibrosis quística*. (s/f-b). MayoClinic.org. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700>
5. Flickr, S. en. (s/f). *Síndrome de Turner: Otras preguntas frecuentes*. <https://espanol.nichd.nih.gov/>. <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/turner/informacion/preguntas>
6. *Síndrome de Turner*. (2022, febrero 11). Mayo Clinic. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/turner-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20360783>
7. *Síndrome de Down*. (s/f). <https://www.cun.es>. <https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/enfermedades/sindrome-down>
8. *Síndrome de down*. (s/f). Nih.gov. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/11883/sindrome-de-down>