



Anónimo

Desordenes genéticos

2003 - Reservados todos los derechos

Permitido el uso sin fines comerciales

Anónimo

Desordenes genéticos

Anormalidades del fenotipo causadas por aberraciones cromosómicas

SINDROME DE TURNER (cariotipo 45, X)

- fenotipo femenino
- gónadas compuestas por estroma fibroso que carecen de células germinales

DISGENESIS GONADAL MIXTA

- condición en que un testículo rudimentario a normal está asociado a una gónada contralateral afuncional (idéntica a Turner).
- Segunda causa más común de genitales ambiguos en el recién nacido.

HERMAFRODITISMO VERDADERO

Presenta gónadas bilaterales que consisten en combinaciones variables de tejido ovárico y testicular.

DESORDENES FENOTIPICOS

Referidos a pacientes con genitales externos ambiguos pero gónadas normales.

SEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO

- Cariotipo XY
- Resultado de desórdenes recesivos autosómicos en la biosíntesis de testosterona
- Varios grados de anomalía en los genitales
- Insensibilidad de órganos periféricos a andrógenos → feminización testicular
- Genéticamente masculinos
- Fenóticamente femeninos
- Diagnosticado generalmente ante evaluación de amenorrea primaria

SEUDOHERMAFRODITISMO FEMENINO

- Hipersecreción adrenal de andrógenos (síndrome adrenogenital)
- Virilización (genotipo XX).

INFERTILIDAD MASCULINA

- daño testicular

varicocele
radiación
abuso alcohol
agentes quimioterapéuticos
uremia
diabetes
cirrosis
malnutrición

- falla testicular primaria: reflejo de desórdenes genéticos
 - Turner
 - Disgenesis gonadal m
 - Klinefelter (XXY)

- infertilidad post testicular
referido al bloqueo de las vías conductoras de los espermatozoides hacia la uretra.
 - Infecciones del epidídimo
 - Vasectomía

- Alteraciones morfológicas testiculares

OVARIO POLIQUISTICO

1. secreción excesiva de andrógenos
2. anovulación persistente
3. ovarios contienen quistes subcapsulares
4. inicialmente asociado con amenorrea secundaria, hirsutismo y obesidad

FALLA PRIMARIA

Desarrollo gónadas alterado por un defecto

Genético
Anatómico
Desarrollo

FALLA SECUNDARIA

Central
Tumor o desbalance en neurotransmisores
Stress

Hipófisis
PRL
Trauma, infección o inflamación gonadal

TIROIDES

ANORMALIDADES CONGENITAS

- Tiroides lingual
- Tejido tiroideo ectópico
- Tiroides aberrante lateral (n. Linfáticos)

GOITER

HIPOTIROIDISMO

- Síntesis deficiente de h. Tiroidea
- Función inadecuada del parénquima tiroideo (tiroiditis o resección quirúrgica)
- secreción inadecuada de TSH o TRH

Goiter Endémico

Cretinismo endémico

 Cretinismo neurológico

 Cretinismo hipotiroideo

Goiter inducido por agentes antitiroideos

Goiter inducido por ingesta de Yodo

HIPERTIROIDISMO

GRAVES

- goiter
- hipertiroidismo
- exoftalmos

PATOGENESIS

Mec. Inmune

Factores genéticos

Tipos de hipertiroidismo

- Adenoma tóxico
- Hipersecreción de TSH

TIROIDITIS

Hashimoto

Anticuerpos antitiroideos
TSH elevada

[Facilitado por la Universidad de Chile](#)

Súmese como **[voluntario](#)** o **[donante](#)** , para promover el crecimiento y la difusión de la **[Biblioteca Virtual Universal](#)**.

Si se advierte algún tipo de error, o desea realizar alguna sugerencia le solicitamos visite el siguiente **[enlace](#)**.



editorial del cardo