

SINDROMES QUE AFECTAN AL SIST. GENITOURINARIO I

SINDROME	GENETICA/CAUSA	MANIFESTACIONES
ALPORT	X DOMINANTE Mutación colágeno tipo IV	Glomerulonefritis, hematuria, sordera neurosensorial, lenticonus (problemas de visión)
BECKWITH-WIEDEMANN	Congénito WT2 (11p15) Trastorno del crecimiento	Macrosomia, macroglosia, hemihiperplasia, onfalocele, visceromegalia, hipoglucemia. 15% riñón en esponja medular Tumores de Wilms, rabdomiosarcoma, hepatoblastoma
BEHCET	Vasculitis inmunomediada	Aftas bucales, úlceras genitales , uveítis Tratamiento: inmunosupresores y corticoesteroides
BERDON	Autosómico recesivo Mal pronóstico	Megavejiga, Hipoperistalsis intestinal, microcolon
BIRT-HOGG-DUBE	Mutación del gen de la foLiculina 17p	Carcinoma de células renales (cromóforo), oncocitoma Fibromas cutáneos, quistes pulmonares, Neumotórax esp.
DENYS DRASH	Defecto en WT1 (11p13)	Tumor de Wilms, disgenesis gonadal , Nefropatía (esclerosis mesangial difusa)
EHLERS DANLOS	Trastorno congénito del colágeno	Laxitud de la piel y las articulaciones, hipotonía, hernias Divertículos vesicales
ELSBERG	Virus del herpes simple 2	Retención aguda urinaria Radiculomielitis, disfunción motora. Autolimitado
FOWLER	Asociado a Sd. ovario poliquístico	Mujeres jóvenes. Retención urinaria , incapacidad de relajar el esfínter externo. No problema neurológico
GOUVERNEUR		Fístula Vesicoentérica (dolor, síntomas urinarios) Pneumaturia, fecaluria, ITU
HINMANS		Vejiga neurógena no neurógena Disinergia voluntaria. Síntomas de obstrucción Tratamiento: Anticolinérgicos, feedback
KALMANN	Congénito	Hipogonadismo hipogonadotrópico , anosmia ↓FSH, LH y testosterona
KARTAGENER	Autosómico recesivo	Situs Inversus, sinusitis, bronquiectasias Espermatozoides inmóviles, infertilidad ---IVF.ICSI
KLINFELTER	47 XXY	Insuficiencia testicular primaria, degeneración tubular, azoospermia. Hipogonadismo hipergonadotrópico (↑FSH/LH, ↓testosterona) Hábito eunucoide, altos, mayor cáncer de mama
LERICHE	Aterosclerosis aorta y de arterias ilíacas	Disfunción eréctil , claudicación, ↓pulsos femorales Tratamiento: bypass
LESCH NYHAN	X recesivo Enzima HGPRT	Hiperuricemia, hiperuricosuria, litiasis ácido úrico automutilación
LOIN PAIN	Desconocido	Mujeres jóvenes, dolor de flanco recurrente y hematuria
MAYER ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER	46XX def. gen WNT4 (1p) Ausencia de conductos mullerianos	Genitales femeninos externos normales, ausencia útero y trompas. Amenorrea primaria. Anomalías renales asociadas