

SINDROMES QUE AFECTAN AL SIST. GENITOURINARIO II

SINDROME	GENETICA/CAUSA	MANIFESTACIONES
NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLE (MEN)	-MEN1 (cromosoma 11, tipo 1) -RET (cromosoma 10, tipo 2)	MEN 1 (Werner): adenoma pituitario (prolactina, DE), hiperplasia paratiroidea (cálculos renales cálcicos), tumores pancreáticos MEN 2a (Sipple): Feocromocitoma, carcinoma medular de tiroides, hiperplasia/adenoma paratiroides (litiasis cálcicas) MEN 2b: Feocromocitoma, carcinoma medular de tiroides, neuromas gastrointestinales y mucosos, caract. marfanoides
NELSON	Adenoma pituitario tras adrenalectomía bilateral	↑ACTH (no feedback negativo) Hiperpigmentación, dolor de cabeza, cambios visuales
NOONAN "sd Turner masculino"	Defecto somático. Autosómico dominante	Baja estatura, cuello palmeado, problemas cognitivos, enfermedades cardiacas, hipertelorismo, problemas de sangrado, esqueléticos, criptorquidia. FSH/LH, testosterona y estrógenos normales
DE LA VENA OVARICA		Compresión del uréter por una vena ovárica dilatada (hidroureter) TX: Embolización/ligadura
PRUNE BELLY (Eagle-Barrett)	Desconocido Puede ocurrir con trisomía 18 y 21	Criotorquidia , defecto musculatura pared abdominal, anomalías del tracto urinario (displasia renal, hidroureter, uretra prostática dilatada)
REITER	Autoinmune. Uretritis no gonocócica Asociado HLA-B27	Balanitis circinata. Conjuntivitis, artritis. TX: Doxiciclina, AINE
SHEEHAN		Hipopituitarismo postparto (necrosis / hipoperfusión)
SHY DRAGER	Desconocido	Parkinsonismo, disfunción autonómica, hipotensión ortostática Hiperact. vesical, baja compliance, denervación esfínter externo
STAUFFER		CCR. Paraneoplásico. Fx hepática anormal sin metástasis
SWYER	Mutación SRY 46XY	Fenotipo femenino. Disgenesia gonadal completa. No testosterona (no desarr. estruct. Wolff ni genitales ext. Masculinos). No AMH Alto riesgo gonadoblastoma: gonadectomía bilateral
ESCLEROSIS TUBEROSA	Autosómico dominante 9q34(TSC1), 16p13(TSC2)	Adenomas sebáceos, convulsiones, retraso mental, angiomiolipomas. Mayor riesgo de carcinoma renal
TURNER	45X0	Insuficiencia ovárica prematura. Amenorrea primaria, cuello palmeado, coartación aórtica, riñón en herradura Hipogonadismo hipergonadotrópico (↑FSH, LH, ↓estrógenos)
VACTERL	Anomalías mesodérmicas	Defectos Vertebrales, atresia Anal, malf. Cardiacas, Traqueo-Esofágica fístula, malf. Renales (riñón en herradura, agenesia, hipoplasia), Limb
VON HIPPEL LINDAU	Gen VHL 3p 25-26	CCR (células claras), feocromocitoma , angiomas retinianos, hemangioblastomas
WARG	Defecto WT1 (11p13)	Wilms, Aniridia, Genitourinarias (hipospadias), Retraso mental
WATERHOUSE FRIDERICHSEN	N. meningitis	Adrenalitis hemorrágica
WUNDERLICH	Angiomiolipoma	Hemorragia retroperitoneal masiva
YOUNG	Desconocido (mercurio/factores genéticos)	Azoospermia obstructiva , bronquiectasias, sinusitis Secreciones epididimales densas. Tx: FIV/ICSI
ZINNER		Anomalías de Wolf (agenesia renal unilateral, quistes vesícula seminal ipsilateral y obstrucción conducto eyaculatorio)