

# Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Genética Humana.

Trabajo:

Cuadro sinóptico “Síndromes autosómicos”.

Docente:

Q. Hugo Nájera Mijangos.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

3º “A”

Comitán de Domínguez, Chiapas al 05 de Mayo del 202

SINDROMES AUTOSOMICOS

SX DE WILLIAMS-BEUREN:

¿Qué es?  
Está causado por una microdelección cromosómica situada en la región q11.23 de uno de los cromosomas 7.

Diagnostico:  
Se revela mediante Hibridación Fluorescente In Situ, que conduce a un diagnóstico en el 95% de los casos.

Características:  
-Estrechamiento de la frente. -Epicanto.  
-Filtro alargado. -Iris con patrón estrellado.  
-Rigidez articular. -Estrabismo latente.  
-Labios prominentes. -Alteraciones de la columna.

SX DE PRADER WILLI:

¿Qué es?  
Es una enfermedad genética causada por diferentes mecanismos genéticos que resultan en la ausencia física o funcional de genes que se expresan solo a partir del cromosoma 15 paterno

Mecanismo de producción:  
El SPW puede originarse por delección de la región 15q11-q13, disomía uniparental (DUP), defecto de la impronta.

Características:  
-Hipotonía y succión débil. -Retraso global.  
-Hiperfagia. -Alteraciones del comportamiento como rabieta y conductas. -Deterioro cognitivo.

SX DE CRI DU CHAT:

¿Qué es?  
Se define como una enfermedad hereditaria rara causada por una alteración específica del material genético una delección que corresponde en el cromosoma y.

Características:  
-Microcefalia. -Micrognatia.  
-Hipertelorismo. -Dedos cortos,  
-Estrabismo. -Oclusión dental.

Características:  
-Debilidad muscular.  
-Llanto agudo parecido al de un gato.

SX DE PATAU:

¿Qué es?  
Síndrome cromosómico congénito polimalformativo grave, con una supervivencia que raramente supera el año de vida, debido a la existencia de tres copias del cromosoma 13.

Hallazgos clínicos:  
-Retraso de crecimiento pre y postnatal. -retraso psicomotor. -microcefalia.  
-Hipotonía/hipertonía.

Características:  
-Hipertelorismo. -Epicanto.  
-Paladar ojival. -Hemangiomas capilares. -labio leporino.

SX DE DOWN:

¿Qué es?  
Se produce por una trisomía del cromosoma 21 debido generalmente a la no disyunción meiótica en el óvulo.

Características:  
-Hipotonía. -Hiperlaxitud ligamentosa. -Retraso mental es constante en mayor o menor grado.

Hallazgos clínicos:  
Tiene una incidencia de 1 de cada 800 nacidos y aumenta la probabilidad en las madres mayores a 35 años.

Fuentes de información:

[http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/protocolo\\_de\\_seguimiento\\_en\\_el\\_sindrome\\_de\\_williams.pdf](http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/protocolo_de_seguimiento_en_el_sindrome_de_williams.pdf)

[https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome\\_de\\_prader-willi.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_prader-willi.pdf)

<https://www.medigraphic.com/pdfs/h-gral/hg-2003/hg034g.pdf>

[https://www.onmeda.es/enfermedades/sindrome\\_maullido\\_gato-definicion-2570-2.html](https://www.onmeda.es/enfermedades/sindrome_maullido_gato-definicion-2570-2.html)

[https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome\\_de\\_patau.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_patau.pdf)

<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/5-edwards.pdf>

<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>