



Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Genética Humana.

Trabajo:

Síndrome Autosómico.

Docente:

Q. Hugo Nájera Mijangos.

Alumno:

MARIO ALBERTO GORDILLO MARTÍNEZ.

Semestre y grupo:

3° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas al 05 de Junio del 2020.

Síndromes autosómicos

Dominante: Es una sola copia de la mutación relacionada con una enfermedad ya es suficiente para causar dicha enfermedad.

La dominancia autosómica es un patrón de herencia característico de algunas enfermedades congénitas. 'Autosómico' significa que el gen en cuestión está localizado en uno de los cromosomas no sexuales (es decir, del cromosoma número 1 al 22).

Recesivo: Se necesita que ambas copias del gen en cuestión estén alteradas, o mutadas, para que se produzca la enfermedad.

SX de EDWARDS o Trisomía 18

Características

Retraso de crecimiento pre y postnatal, hipertelorismo, micrognatia, escoliosis, hipertonía, pies aquinos, retraso mental, contracturas articulares, hipoplasia de labios mayores

Diagnostico

Craneofacial: microcefalia, fontanelas amplias, occipucio prominente con diámetro bifrontal estrecho, defectos oculares (opacidad corneal, catarata, microftalmía, coloboma de iris).
Extremidades: mano trisómica (posición de las manos característica con tendencia a puños cerrados, con dificultad para abrirlos).

SX DE PRADER WILLI:

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

Test de metilación (M-PCR): Técnica de análisis molecular que se realiza a todos los pacientes, y permite confirmar el diagnóstico del síndrome causado por una delección.

SX DE DOWN:

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

Inicialmente se realizan una serie de pruebas para calcular la probabilidad de que el feto tenga síndrome de Down. Estas pruebas consisten en determinar ciertos parámetros clínicos mediante un análisis de sangre de la madre y realizar estudios ecográficos al feto, especialmente del pliegue cutáneo del cuello

SX DE PATAU:

-Hipertelorismo.
-Epicanto.
-Paladar ojival.
-Hemangiomas capilares.
-Labio leporino.

-Retraso de crecimiento pre y postnatal.
-Retraso psicomotor.
-Microcefalia.
-Hipotonía/hipertonía.

SX DE CRI DU CHAT:

-Microcefalia.
-Micrognatia.
-Hipertelorismo.
-Dedos cortos,
-Estrabismo.
-Oclusión dental.
-Debilidad muscular.
-Llanto agudo parecido al de un gato.

Se diagnostica por el llanto persistente y característico del trastorno. Revisar antecedentes y realizar una prueba de cariotipo. Actualmente se dice que el 20% o 30% de los casos se da por transmisión hereditaria.

Fuentes de información.

Recuperado de: <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Autosomico-dominante>

Recuperado de:
<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002049.htm#:~:text=Es%20una%20de%20varias%20formas,tambi%C3%A9n%20puede%20tener%20la%20enfermedad.>

Recuperado de:
<https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=autosmicodominantesndromedemarfan-90-P05219>

