



Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Genética Humana.

Trabajo:

Resumen de Síndromes.

Docente:

Q. Hugo Nájera Mijangos.

Alumno:

MARIO ALBERTO GORDILLO MARTÍNEZ.

Semestre y grupo:

3° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas al 10 de Junio del 2020.

Resumen de los síndromes, de cri-du-chat, síndrome de William y síndrome de Prader Willi,

Sx Prader Willi:

El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético poco frecuente que provoca varios problemas físicos, mentales y conductuales. Una característica importante del síndrome de Prader-Willi es una sensación constante de hambre que suele comenzar a los 2 años de edad aproximadamente

Las personas con síndrome de Prader-Willi quieren comer de manera constante porque nunca se sienten satisfechas (hiperfagia) y suelen tener problemas para controlar el peso. Muchas de las complicaciones del síndrome de Prader-Willi se deben a la obesidad.

Síndrome de Cri-du-cha:

El Síndrome de Cri du chat o síndrome de Lejeune, es una enfermedad rara que fue descrita por primera vez en 1963 por Jerome Lejeune, es una cromosomopatía que se caracteriza por un llanto similar al maullido de gato. Se debe a la selección o supresión parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5. Este síndrome se caracteriza por una variedad de alteraciones físicas y psicomotoras. El análisis cromosómico proporciona el diagnóstico definitivo. Este paciente se presenta como un caso que reúne las características clínicas propias y la alteración cromosómica que caracterizan al síndrome y es el primer caso que se reporta en la literatura Hondureña. Caso clínico: Se presenta el caso de una paciente femenina que presentó llanto similar al maullido de gato en la niñez, con alteraciones físicas y psicomotoras características de este síndrome; por lo que se le realizó estudio citogenético que mostró una selección terminal del brazo corto del cromosoma 5 compatible con un Síndrome de Cri du chat. Conclusión: El diagnóstico de esta patología se debe realizar lo más tempranamente posible para ofrecerles a estos pacientes el manejo multidisciplinario necesario que les permita tener un desarrollo psicomotor y social adecuado.

Síndrome de Williams:

El síndrome de Williams es una enfermedad genética que afecta muchas partes del cuerpo. Se caracteriza por discapacidad intelectual leve a moderada, personalidad con características únicas, rostro distintivo, problemas del corazón, y vasos sanguíneos (cardiovascular) El síndrome de Williams es causado por falta de algunos genes de una región específica del cromosoma 7. La región que falta incluye más de 25 genes y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes resulta en las características del síndrome. Se hereda de forma autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos, sin que haya otros casos en la familia. Todavía no existe cura.

Fuentes de información:

Recuperado de: <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2012/pdf/Vol80-1-2012-6.pdf>



