



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

CAMPUS COMITÁN

LICENCIATURA EN MEDICINA HUMANA

Alumno(s): GUADALUPE DEL CARMEN COELLO
SALGADO

SINDORMES

SINDROME DE EDWARDS

se debe a la trisomía del cromosoma 18

Los individuos afectados de este síndrome sufren de múltiples malformaciones y anomalías

En más del 90% de los casos se suele asociar con errores durante la **meiosis** materna y por ello, el riesgo aumenta con la edad de la mujer. Esto es así porque el envejecimiento de la reserva ovárica se traduce en un mayor riesgo

SINDROME CRI- DU-CHAT,

es una afección genética ocasionada por la eliminación parcial del brazo corto del cromosoma 5. Es poco frecuente y afecta a 1 de cada 20.000 a 50.000 recién nacidos

Como su nombre lo sugiere, este síndrome provoca un llanto agudo similar al maullido de un gato.

El síndrome es más notorio a medida que el niño crece, pero es difícil de diagnosticar después de los dos años.

No existe un tratamiento específico. Los síntomas pueden controlarse con fisioterapia, terapia del lenguaje y de habilidades motrices e intervención educativa.

Síndrome de Down

se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21. Este material genético adicional provoca los cambios en el desarrollo y en las características físicas relacionados con el síndrome de Down.

El síndrome de Down se genera cuando se produce una división celular anormal en el cromosoma 21. Estas anomalías en la división celular provocan una copia adicional parcial o total del cromosoma 21. Este material genético adicional es responsable de los rasgos característicos y de los problemas de desarrollo

Variaciones genéticas

Trisomía 21. Aproximadamente en el 95 por ciento de los casos, el síndrome de Down tiene origen en la trisomía 21: la persona tiene tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos copias

Síndrome de Down mosaico. En esta forma poco frecuente de síndrome de Down, solo algunas células de la persona tienen una copia adicional del cromosoma 21.

Síndrome de Down por translocación. El síndrome de Down también puede ocurrir cuando parte del cromosoma 21 se une (transloca) a otro cromosoma, antes o durante la concepción.

síndrome de Prader-Willi

es un trastorno genético ocasionado por la eliminación de una parte del cromosoma 15 heredado del padre.

- Faltan los genes paternos en el cromosoma 15.
- El niño heredó dos copias del cromosoma 15 de la madre y ningún cromosoma 15 del padre.
- Hay algún error o defecto en los genes paternos del cromosoma 15.

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.

características

- **Antojos de alimentos y aumento de peso. Órganos sexuales subdesarrollados. .**
- **Crecimiento y desarrollo físico deficiente.**
- **Deterioro cognitivo.**
- **Problemas del habla.**
- **Trastornos del sueño.**

Síndrome de Angelman

es un trastorno genético. Causa retraso en el desarrollo, problemas de habla y equilibrio, discapacidad intelectual y, a veces, convulsiones.

El síndrome de Angelman es un trastorno genético. Suele ser causado por problemas en un gen ubicado en el cromosoma 15, que se conoce con el nombre de gen productor de proteína ubiquitina ligasa E3A

Los retrasos en el desarrollo, que empiezan entre los 6 y 12 meses, suelen ser los primeros signos del síndrome de Angelman. Las convulsiones pueden comenzar entre los 2 v 3 años.

- **Dificultades para alimentarse.**
- **Hiperactividad.**
- **Trastornos del sueño**
- **Curvatura de la columna vertebral (escoliosis).**
- **Obesidad.**

síndrome de Patau

Es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario.

Se suele asociar con un problema meiótico materno, más que paterno y como el síndrome de Down, el riesgo aumenta con la edad de la mujer.

tienen defectos cardíacos, anomalías del cerebro o de la médula espinal, ojos muy pequeños o poco desarrollados, dedos de las manos o pies adicionales, una abertura en el labio con o sin una abertura en el techo del boca y tono muscular débil (hipotonía).

Anomalías en el sistema nervioso

Anomalías faciales

Anomalías renales

Anomalías cardíacas

Anomalías de miembros

Anomalías en abdomen

BIBLIOGRAFIA https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=904#:~:text=Es%20un%20trastorno%20multisist%C3%A9mico%2C%20gen%C3%A9tico,con