Universidad Del Sureste

Campus Comitán

Licenciatura: **Medicina Humana**

Tarea: **cuadro sinóptico**

Materia: **Genética humana**

Docente: **Nájera Mijangos Hugo**

Grado: **3° semestre**

Alumnos: **Rojas Torres Viviana Edith**

SÍNDROMES

DE EDWARDS

- trisomía 18
  - Descrita por John H. Edwards
    - Tasa alta de mortalidad en los recién nacidos
      - Tipos:
        - 1. Trisomía completa o clásica (todas las células del cuerpo tienen tres copias)
        - 2. Trisomía parcial (duplicación incompleta del cromosoma tras una translocación
        - 3. Trisomía en mosaico (el cromosoma 18 extra no se encuentra en todas las células, en algunas hay 2 copias y en otras 3)
      - Síntomas:
        - Malformaciones en los riñones.
        - Malformaciones en el corazón.
        - Dificultades para comer.
        - Onfalocele
        - Dificultades para respirar.
        - Artrogriposis
        - Deficiencia en el crecimiento posnatal y retraso del desarrollo.
        - Quistes en los plexos coroideos
        - Microcefalia, Micrognatia.
        - Paladar hendido (labio leporino).
        - Malformaciones en las orejas, situadas más abajo de lo habitual.
        - Ojos muy separados, párpados pequeños y caídos (ptosis).
        - Tórax en quilla o “pecho de paloma”.
        - Ausencia del radio
        - Manos cerradas y apretadas con los dedos superpuestos., Pulgares y uñas poco desarrollados.
        - Pies convexos (“en mecedora”), Presencia de cinchas que unen los dedos de los pies., Criptorquidia. Llanto débil. Discapacidad intelectual severa.
        - Diagnóstico y tratamiento:
          - Amniocentesis
          - no tiene cura, por lo que el tratamiento tiene el objetivo de aumentar la calidad de vida

CRIDUCHAT

- Cromosoma 5
  - llamado llanto de gato o síndrome 5P
    - Descrita por Dr. Jerôme Lejeune.
      - Características:
        - barbilla pequeña
        - cara inusualmente redonda
        - pequeño puente de la nariz
        - pliegues de piel sobre los ojos
        - ojos anormalmente abiertos
        - orejas de forma anormal o de implantación baja
        - una mandíbula pequeña (micrognatia)
        - membranas parciales de los dedos de manos o pies
        - línea única en la palma de la mano
        - una hernia inguinal
        - llanto como un gato
        - Diagnóstico y tratamiento
          - análisis FISH
          - muestreo de vellosidades coriónicas

DOWN

- trisomía 21
  - Descrito por Langson Down
    - características:
      - En los rasgos de la cara y el aspecto corporal:
      - Las hendiduras de los ojos oblicuas., La base de la nariz aplanada.
      - Un pliegue en el ángulo interno del ojo., Una talla corta.
      - Un solo pliegue en la palma de la mano, que atraviesa toda la palma, las manos y dedos cortos., La lengua grande y echada un poco fuera de la boca, que es pequeña.
      - Las orejas pequeñas. El cuello corto. La base del cráneo aplanada.
        - En el aspecto del sistema motor:
        - el niño es excesivamente blando, con aumento de la pasividad y de la elasticidad.
        - En el aspecto del desarrollo psicomotor: se da un retraso de desarrollo del lenguaje,
        - En los órganos internos:
        - Malformaciones cardiacas.
        - Malformaciones gastrointestinales.
        - Infecciones de repetición.
        - Apneas obstructivas del sueño.
        - Anormalidades en el funcionamiento de la glándula tiroides.
        - En la visión: miopía, hipermetropía y cataratas.
        - A nivel del sistema nervioso, posibilidad de epilepsia y gran frecuencia del envejecimiento precoz.
          - Diagnóstico y tratamiento
            - biopsia de corión, cariotipo
            - programa de estimulación temprana, integración escolar, educación pero no tiene cura

PRADER WILLI

- Cromosoma 15
  - Descrito por Andrea Prader, Alexis Labhart y Heinrich Willi
    - Bebés
      - Poco tono muscular. Rasgos faciales distintivos. Los niños pueden nacer con ojos con forma de almendra, un estrechamiento de la cabeza en las sienes, la boca hacia abajo y el labio superior fino.
      - Reflejo de succión deficiente.
      - Capacidad de respuesta generalmente deficiente. Genitales subdesarrollados.
        - De la niñez temprana a la adultez:
        - Antojos de alimentos y aumento de peso.
        - Órganos sexuales subdesarrollados.
        - Crecimiento y desarrollo físico deficiente.
        - Deterioro cognitivo, Retraso del desarrollo motor.
        - Problemas del habla. Problemas de conducta.
        - Trastornos del sueño.
          - Diagnóstico y tratamiento
            - IVAMI
            - Buena nutrición para los lactantes, Tratamiento con hormona del crecimiento humana, Tratamiento con hormona sexual, Control de peso, Tratamiento de las alteraciones del sueño., terapias
            - atención médica y supervisión especializadas durante toda la vida

ANGELMAN

- Cromosoma 15
  - Descrito por Dr. Harry Angelman
    - Características y síntomas
      - Retrasos en el desarrollo, incluso no gatear ni balbucear a los 6 a 12 meses
      - Discapacidad intelectual
      - Ausencia de habla o habla mínima
      - Dificultad para caminar, moverse o equilibrarse bien
      - Sonrisa y risa frecuentes
      - Personalidad alegre y con entusiasmo
      - Problemas para dormir y para permanecer dormido
        - Las personas que tienen el síndrome de Angelman también pueden mostrar las siguientes características: Convulsiones, que generalmente comienzan entre los 2 y 3 años
        - Movimientos rígidos o espasmódicos
        - Cabeza pequeña, con la parte plana en la parte de atrás de la cabeza Interposición lingual, Pelo, piel y ojos de color claro, Comportamiento inusual, como aleteo de manos y brazos levantados al caminar, Problemas de sueño
          - Diagnóstico y tratamiento
            - Cariotipo, MS-MLPA (test de metilación), FISH
            - Medicamentos anticonvulsivos
            - Fisioterapia
            - Terapia de comunicación,
            - Terapia conductual

PATAU

- trisomía par 13
  - Descrito por Klaus Patau
    - Características y síntomas
      - Anomalías
      - en el sistema nervioso
      - Anomalías faciales
      - Anomalías renales
      - Anomalías cardíacas
        - Diagnóstico y tratamiento
          - una ecografía obstétrica, funiculocentesis cariotipo, biopsia de vellosidades coriales
          - no tiene cura, por lo que el tratamiento paliativo tiene el objetivo de aumentar la calidad de vida