



PRISCILA VANESA ROJAS TORRES

Q: NEJA MIJANGOS HUGO

MEDICINA GENERAL

GENETICA HUMANA

PATOLOGIAS

PATOLOGIAS

EDWARDS

consecuencia de un imbalance cromosómico debido a la existencia de tres cromosomas 18.

CLINICA

Retraso de crecimiento pre y post natal* (Peso medio al nacer: 2340 g) – Nacimiento postérmino* – Panículo adiposo y masa muscular escasa al nacer , microcefalia , tórax, urogenital,neurológicas cardiovascular , tracto gastrointestinal, SNC piel,

EVOLUCION

Mortalidad del 95% en el primer año de vida. El 5% restante suele sobrevivir más tiempo (La tasa de mortalidad en los super vivientes es del 2% a los 5 años de vida

Diagnostico

Amniocentesis, cordocentesis , o biapsias de tejido placentario , amniocentesis: extracción del liquido amniotico. Estudio de los cromosomas del feto

CRIDUCHAT

monosomía 5p, fue descrito por primera vez en 1963 por Lejeune 1, se debe a la delección de un segmento del brazo corto del cromosoma 5, por lo que se considera una aneusomía

CLINICA

son el llanto característico, microcefalia, cara redonda, pliegues epicánticos, hipertelorismo, micrognatia, dermatoglifos anormales y retraso en el crecimiento y psicomotor

DIAGNOSTICO

Cariotipo , valoración neurológica , ecocardiografía , resonancia , magnética cerebral

Manejo

Importante diagnóstico, precoz terapia física para lograr mayor independencia de movimientos,

DOWN

también llamado trisomía 21, es la causa mas frecuente de retraso mental identificable de origen genético

INCIDENCIA

es 1 de cada 800 nacidos, y que aumenta con la edad materna. Es la cromosomopatía más frecuente y mejor conocida.

Clínico

se caracterizan por presentar una gran hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa. Fenotípicamente presentan unos rasgos muy característicos , microcefalia, braquicefalia, cuello corto ,los ojos almendrados,

DIAGNOSTICO

Fenotipo, vendrá dado por el estudio de los cromosomas

PRADER WILLI

es una alteración genética de escasa incidencia, debida a la falta de expresión de genes situados en el brazo largo del cromosoma 15, de herencia paterna

CLINICO

varían con la edad, y a largo plazo es una de las causas más frecuentes de obesidad de origen genético. Sin embargo, durante la época neonatal destacan la hipotonía generalizada y los problemas de alimentación en los recién nacidos afectados.

Manejo

Los niños con SD deben seguir los controles periódicos (tabla II) y vacunas como cualquier otro niño de la misma edad, pero además se debe prestar especial atención a las complicaciones que pueden aparecer inherentes a su cromosomopatía.. Deben usarse gráficas de crecimiento específicas para el SD

ALGELMAN

Trastorno genético intelectual asociado neuro-déficit grave

Clínico

Capacidad lingüística reducida o nula , coordinación automotriz problemas de movimiento , con risas en todo momento, déficit de atención

Manejo

Checar función visual, pastillas anticonvulsivas, sedante en algunos casos,

Diagnostico

patrón de ADN de los padres , cromosomas faltantes, mutación genética

PATAU

El Síndrome de Patau se debe a la trisomía del cromosoma 13 (presencia de un cromosoma 13 extra)

PROBLEMA

genera en el momento de la formación de las células germinales debido a un error en la división celular denominado "no disyunción". En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas 13.

CLINICO

Tiene retraso de crecimiento intrauterino y bajo peso al nacer, con múltiples malformaciones. Las alteraciones características afectan al sistema nervioso central, corazón y riñones. En todos los casos el retraso psicomotor es muy grave e impide el desarrollo de las funciones básicas del individuo. El cráneo presenta microcefalia con un cerebro morfológicamente anormal, la cara presenta anomalías de los globos oculares, la nariz es aplanada, y la boca suele presentar fisuras labiales y palatinas. Las orejas son displásicas y de implantación baja con sordera total por alteraciones del sistema nervioso central. En el tórax pueden localizarse anomalías graves cardiacas y de los grandes vasos.

INCIDENCIA

síndrome es la trisomía reportada más infrecuente en la especie humana (1 de cada 12.000 nacidos vivos) aunque es más frecuente en abortos espontáneos y mortinatos.