

**Nombre del alumno: Arguello
Tovar Avilene del Rocío**

**Nombre del profesor: Nájera
Mijangos Hugo**

**Nombre del trabajo: Cuadro
sinóptico**

Materia: Genética Humana

Grado: 3ero "B"

Facultad de medicina

Comitán de Domínguez, Chiapas a 10 de diciembre del 2021

SÍNDROMES

¿Qué son los síndromes?

Son cualquier alteración genética que puede producir alteraciones en el proceso madurativo del sistema nervioso y que se pueden ver reflejadas en el desarrollo psicomotriz y cognitivo del niño.

Las afectaciones físicas, motoras, cognitivas y conductuales que puedan presentar dependerán del síndrome genético, de la expresión genética y otros factores ambientales.



Síndrome de Turner

Es una anomalía genética que ocurre cuando las niñas heredan sólo un cromosoma X, o una parte de él, en vez de heredar dos cromosomas completos.

Las niñas que lo presentan son de baja estatura y sus ovarios no funcionan en forma adecuada

- Línea del cabello bajo en la espalda
- Manos y pies inflamados.

- Orejas de implantación baja
- Mandíbula estrecha
- Cuello ancho y corto
- Hipotiroidismo
- Problemas cardíacos
- Tórax ancho



Síndrome de Marfan



Es un trastorno del tejido conjuntivo de herencia autosómica dominante que afecta a la fibrilina. Esta glucoproteína segregada por los fibroblastos es el principal componente de las microfibrillas que se encuentran en la matriz extracelular y sirven como soporte para el depósito de tropoelastina un componente integral de las fibras elásticas

Signos y síntomas

- Contextura alta y delgada; pie plano; espina dorsal curvada
- Brazos, piernas y dedos desproporcionadamente largos
- Esternón que sale o se hunde; Soplos cardíacos
- Paladar alto y arqueado y dientes de sierra; miopía extrema

Causas

Defecto en el gen que le permite al cuerpo producir una proteína que ayuda a darle elasticidad y fuerza al tejido

Factores de riesgo

Afecta hombres y mujeres. El mayor factor de riesgo es que uno de los padres tenga este trastorno

Síndrome de Cri Du Chat



Consiste en una selección completa o parcial del brazo corto del cromosoma 5, la cual en un 80% de los casos se produce un novo en los individuos afectados

En un 20% de los casos tienen un origen en una traslocación no equilibrada en algunos de los progenitores

El gen principal afectado (CTNND2) codifica la proteína delta-catenina la cual tienen un papel importante en el desarrollo cerebral y la migración neuronal

Signos y síntomas

- Cabeza y barbilla pequeña; oclusión dental defectuosa
- El nacimiento de la nariz amplio; dedos cortos; orejas bajas
- Retraso del desarrollo intrauterino; **llanto de gato**
- Estructura facial redondeada "**cara de luna**"; Escoliosis
- Cardiopatía congénita; fragilidad ósea; manos pequeñas

Clínica

- Llanto agudo por alteraciones morfológicas de la laringe
- 25% de los casos presentan cardiopatías congénitas

Síndrome de Prader Willi

Es un trastorno genético que causa obesidad, discapacidad intelectual y baja estatura.

Trastorno genético ocasionado por la eliminación de una parte del cromosoma 15 heredado del padre.

Signos y síntomas

- Problemas de comportamiento: automutilación, agresión
- Discapacidad intelectual
- Baja estatura
- Infertilidad, obesidad, ojo perezoso o somnolencia excesiva

Causas

- Falta de genes paternos del cromosoma 15
- El niño heredó dos copias del cromosoma 15, ninguna de papá y mamá

Complicaciones

- Relacionadas con la obesidad: DM2, PA-A, Colesterol
- Por producción inadecuada de hormonas: Esterilidad-osteoporosis

