



**Nombre del alumno: Hernández Morales
Jazmín**

**Nombre del profesor: Nájera Mijangos
Hugo**

Nombre del trabajo: SINDROMES

Materia: Genética Humana

Grado: 3ero Grupo B

Comitán de Domínguez Chiapas a 10 de diciembre

SINDROMES

SINDROME DE CRI DO CHA

DEFINICION

Es una alteración cromosómica causada por deleciones en el brazo corto de cromosoma 5, las cuales varían en tamaño, desde muy pequeñas que comprometen solo el locus 5p15.2, hasta la pérdida de todo el brazo corto. Las mutaciones se originan de Novo en el 80% a 90% de los casos.

CARACTERISTICAS

Se caracteriza por llanto agudo y monotónico en maullido desde el nacimiento, asociado a un grado variable de discapacidad intelectual, retraso psicomotor, microcefalia y dismorfia facial.

TRATAMIENTO

No tiene tratamiento específico, pero puede a ver intervención de médicos

SINDROME DE WILLIAMS

DEFINICION

También llamado monosomía 7, es un trastorno genético poco común causado por una pérdida de material genético en el cromosoma 7, descrito por primera vez en 1961 por el cardiólogo neozelandés John Williams y paralelamente por el pediatra alemán Alois Beuren.

CARACTERISTICAS

- Problemas de alimentación, incluyendo cólicos, reflujo y vómitos.
- Encorvamiento del dedo meñique.
- Tórax hundido.
- Enfermedad cardíaca o problemas vasosanguíneos.
- Retraso del desarrollo, de leve a moderado, discapacidad intelectual y trastornos del aprendizaje.

TRATAMIENTO

No existe cura para el síndrome de Williams. Evite tomar calcio y vitamina D adicionales.

SINDROME DE PRADER WILLI

DEFINICION

El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético ocasionado por la eliminación de una parte del cromosoma 15 heredado del padre.

CARACTERISTICAS

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. Los bebés pueden tener un reflejo de succión deficiente debido al tono muscular debilitado.

TRATAMIENTO

No hay una cura para el síndrome de Prader-Willi, pero muchos pacientes pueden beneficiarse con una dieta supervisada. Algunos síntomas se pueden tratar con terapia hormonal.

SINDROME DE PATAU

DEFINICION

Los análisis prenatales pueden detectar el síndrome de Patau durante el embarazo.

El síndrome de Patau ocasiona discapacidad intelectual grave y defectos físicos.

La mayoría de los bebés con esta afección no sobreviven más de una semana

CARACTERISTICAS

- Labio leporino.
- Malformaciones craneales.
- Malformaciones cardiaca y renales.
- Retraso en el crecimiento.

TRATAMIENTO

No tiene tratamiento

SINDROME DE EDWARDS

DEFINICION

Es una enfermedad cromosómica caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18

CARACTERISTICAS

Se caracteriza por peso bajo al nacer y ciertos rasgos inusuales, como una cabeza pequeña con una forma anormal; mandíbula y boca pequeñas; puños apretados con dedos superpuestos, y defectos en el corazón, los pulmones, los riñones, los intestinos y el estómago.

TRATAMIENTO

No tiene tratamiento

Bibliografía

instituto nacional de cancer . (s.f.). Obtenido de Síndrome de Edwards : <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/sindrome-de-edwards>

mayo clinic . (s.f.). Obtenido de Síndrome de Prader-Willi: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/prader-willi-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20356002>

medline plus . (s.f.). Obtenido de Síndrome de Williams: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001116.htm>

Síndrome de Cri du chat: primer reporte en mosaico. (s.f.). Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/medlab/myl-2020/myl204e.pdf>

Síndrome de Patau: causas y detección en el embarazo. (s.f.). Obtenido de <https://nace.igenomix.es/blog/sindrome-de-patau/>