



**Nombre del alumno: Julián
Santiago Lopez**

**Nombre del profesor: Hugo Nájera
Mijangos**

**Nombre del trabajo: Cuadro Sinóptico
sobre "Síndromes"**

Materia: Genética Humana

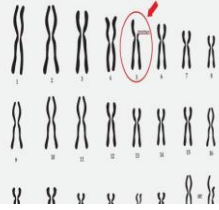
Grado: Tercer semestre grupo B

Facultad de Medicina

Comitán de Domínguez Chiapas a 10 de diciembre del 2021.

SÍNDROMES

Cri du Chat



*Cromosomopatía por supresión o deleción total o parcial del brazo corto del cromosoma 5

*deleción de novo (no heredada)

1. Su característica específica es el llanto similar al maullido de gato
2. Aberturas oculares pequeñas, puente nasal bajo, mandíbula subdesarrollada, surco nasolabial liso
3. Su diagnóstico es por análisis cromosómico (cariotipo)
4. Tratamiento inespecífico (multidisciplinar)

S. de Williams

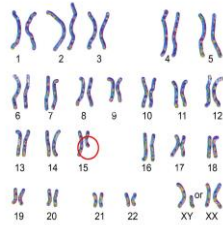


*Pérdida de materia genético en el cromosoma 7

*ocurre en 1 de cada 7.500 recién nacidos

1. Microdeleción del cromosoma 7q11.23
2. Rostro de diablillo (nariz respingada, labios gruesos, frente amplia)
3. Problemas cardiovasculares y endocrinos-metabólicos
4. Se puede diagnosticar por Cariotipo, ecografía obstétrica, análisis de microarray, test de FISH

S. de Prader Williams



*Ausencia de la expresión de un alelo en el brazo largo del cromosoma 15 de origen materno

*afecta 1 de 10.000 niños y 1 de 30.000 niñas

1. Se caracteriza por hipogonadismo, criptorquidia, alteraciones congénitas, de aprendizaje, talla baja y obesidad (urgencia por comer)
2. Se realiza diagnóstico molecular por análisis de metilación por PCR
3. Tratamiento interdisciplinario

S. de Patau



*causada por la presencia de 3 copias del cromosoma 13

*Error de las células (de novo)

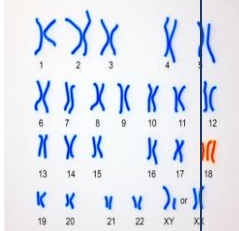
1. Son incompatibles con la vida o mueren muy poco tiempo después de nacer (no todos)
2. Se diagnostica por cariotipo, cordocentesis, amniocentesis, duo marcador o triple marcador
3. No existe tratamiento para estos pacientes


S. de Edwards

*Presencia de un cromosoma adicional en el par 18

*pacientes con el síndrome en un 95% fallecen en el primer año de vida

1. Se caracteriza por bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor
2. No existe tratamiento para los pacientes
3. Tienen múltiples anomalías congénitas





(Paola, 28 de octubre del 2020) (Mijangos, 8 del 12 del 2021)

Referencias

Mijangos, Hugo Najera. (8 del 12 del 2021). Síndromes . *Dispositivas en clase*, 24.

Paola, B. (28 de octubre del 2020). ¿cuales son los síndromes mas frecuentes durante el embarazo? *Veritas INTERCONTINENTAL*, 6. recuperado de: <https://www.veritasint.com/blog/es/cuales-son-los-sindromes-geneticos-mas-frecuentes-durante-el-embarazo/>