

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Medicina Humana

Nombre del alumno: Yamili Lisbeth Jiménez Arguello.

Nombre del docente: Hugo Nájera Mijangos.

Nombre del trabajo: Síndromes.

PASIÓN POR EDUCAR

Materia: Genética humana.

Grado: 3° Grupo: B.

SINDROMES

- Cri du chat** { Descrito a través de análisis citogenético. Cromosomopatía de delación o supresión parcial o total del material genético. } { -Se sospecha por el llanto similar al maullido de gato. -Análisis cromosómico. } { Cabeza pequeña, nariz corta, puente nasal, aberturas oculares, labio superior delgado, surco naso labial. } { Intervención de médicos. }
- Williams** { Pérdida del cromosoma 7. } { Rostro de diablillo, voz ronca, mejillas protuyentes, dientes pequeños, caídas con región malar y mal oclusión dental. } { 75% presentan estrechamiento (estenosis) en vasos sanguíneos. } { Ecografía obstétrica, análisis y FIDH. }
- Prader willi** { Alteración genética. } { Ausencia de un alelo en el brazo largo del cromosoma 15 origen materno. } { Sobrepeso, desarrollo lento, retraso cognitivo, manos y pies pequeños. } { Fortaleza física y agilidad, disminuir grada corporal, incrementar vigor. }
- Patau** { Genética. } { Presencia de tres copias del cromosoma 13 en el cariotipo. } { Mueren al nacer y/o máximo llegan al año. } { Alargamiento del surco posterior, aumento del riñón, retraso mental, labios leporinos y apnea, quiste renal, displasia valvular. } { Cariotipo, cordocentesis, amniocentesis y dúo marcador o triple marcador. }
- Edwards** { Trisomía 18. } { Presencia de un cromosoma adicional. } { Bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor e hipertonía. } { Fallecimiento alrededor del 95% en el primer año de vida. }
- Turner** { Cromosoma sexual ausente o incompleto, en el que una mujer nace con solo cromosoma X. } { Estatura baja, retraso de la pubertad infertilidad, defectos cardíacos. } { Hormonas, terapias y procedimiento médico. }
- Klinefelter** { Genético, en el que el varón nace con una copia adicional del cromosoma X. } { Nivel bajo de testosterona, masa muscular, poco vello facial y corporal. } { Hormonas y procedimiento médico. }