Nombre del alumno: Jhair Osmar Roblero Díaz

Nombre del profesor: Nájera Mijangos Hugo

Nombre del trabajo: cuadro sinóptico

Materia: genética humana

Grado: tercer semestre

Grupo: b

Comitán de Domínguez Chiapas a 10 de Diciembre del 2021

Síndromes

Síndrome de Cri du chat

Es una alteración cromosómica causada por deleciones en el brazo corto de cromosoma 5, las cuales varían en tamaño, hasta la pérdida de todo el brazo corto.

Características

-llanto agudo y monotónico en maullido desde el nacimiento
-discapacidad intelectual
-retraso psicomotor
-microcefalia y dismorfia facial

Diagnostico

-Cariotipo a los padres
-Maullido de gato -Cariotipo

Tratamiento

Se necesitara la intervención de neurólogo, traumatólogo, oftalmólogos, para tratar los aspectos de mas orgánicos y psicólogos, fisioterapeuta y logopedas.

Síndrome de Williams

Es causado por falta de algunos genes de una región específica del cromosoma 7

Características

-rostro de diablillo (labios gruesos, nariz respingada, frente amplia)
-Voz ronca
-Las mejillas protuyentes

Diagnostico

-Ecografía obstétrica
-Análisis de microarray
-Test de hibridización fluorescente in situ (FISH)

Tratamiento

tratamiento deben ser neurólogos, terapeutas físicos, psicólogos, psicopedagogos, terapias enfocadas a su desarrollo, al lenguaje y terapia ocupacional.

Síndrome de Prader willi

Es causado por la carencia de un gen en el cromosoma 15, Existen defectos o problemas con los genes del padre en el cromosoma 15

Características

-Obesidad
-Talla baja
-Hipogonadismo
-Criptorquidia
-Alteraciones cognitivas
-Hipotonía muscular

Diagnostico

-Sobrepeso u obesidad
-urgencia de comer sin control
-desarrollo lento
-manos y pies pequeños

Tratamiento

-Mejorar la estatura
-incrementar la masa muscular
-Disminuir la grasa corporal
-Mejorar la distribución del peso
-Incrementar el vigor

Síndrome de patau

Trisomía en el par 13 o trisomía D es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13

Signos y sintomas

-Alargamiento del surco posterior
-Aumento de tamaño del riñón
-Retraso mental
-Labios leporinos
-Apnea

Diagnostico

-Cariotipo
-Cordoncentesis
-Amnioocentesis
-Duo marcador o triple maracador

Tratamiento

-No hay tratamiento

Síndrome de Edwards

Trisomía 18 es una enfermedad cromosómica rara caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18

Características

-Defectos del corazón
-Problemas renales
-Onfalocele
-orejas bajas y malformadas
-dedos sobrepuestos
-anomalías faciales
-mandíbula pequeña

Diagnostico

-caracteriza por bajo peso de nacer, talla corta, retraso mental, psicomotor e hipertonía y múltiples anomalías congénitas

Tratamiento

-No hay tratamiento