



Medicina Humana

Nombre del alumno: Luz Angeles Jiménez
Chamec

Nombre del profesor: Quím. Hugo Nájera
Mijangos

Nombre del trabajo: Cuadro sinóptico

PASIÓN POR EDUCAR

Materia: Genética Humana

Grado y grupo: 3° B

Síndromes

Síndrome de Cri du Chat

Es una cromosomopatía que se debe a la selección o su presión parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5 durante el desarrollo de un ovulo o un espermatozoide.

Características

Cabeza pequeña, epicanthos, perfil medio facial plano, surco naso labial liso, labio superior delgado, nariz corta, aberturas oculares pequeñas, puente nasal bajo, mandíbula subdesarrollada, llanto similar al maullido de gato.

Diagnostico

Cariotipo a los padres.
Se sospecha por el llanto persistente y características del síndrome, solo se puede confirmar por el análisis cromosómico.

Tratamiento

Se necesitará intervención de médicos para tratar los aspectos más orgánicos y psicólogos, fisioterapeutas, logopedas.

Síndrome de Williams

Es un trastorno genético poco común causado por una pérdida de material genético en el cromosoma 7, ocurre en 1 de cada 7,500 nacidos

Características

Suelen tener rostro de diablillo, (labios gruesos, nariz respingada, frente amplia) voz ronca, las mejillas protuyentes y caídas con región malar poco desarrollado, dientes pequeños.

Diagnostico

-Ecografía obstétrica, - análisis de microarray, - test de hibridización fluorescente in situ (FISH)

Tratamiento

Deben ser neurólogos, terapeutas físicos, psicólogos, terapias desarrolladas 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. Afecta a 1 de cada 10,000 niños y 1 de cada 30,000 niñas.

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. Análisis de metilación PCR

Tratamiento

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

Síndrome de Patau

Es una enfermedad genética causada por la presencia de tres copias del cromosoma 13 en el cariotipo. Es simplemente un error en las células haciendo que se presente un cromosoma adicional.

Características

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

Diagnostico

-Cariotipo
-Cordocentesis
-Amniocentesis
-Dúo marcador o triple marcador

Tratamiento

-No hay tratamiento-

Síndrome de Edwards

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

Características

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

Diagnostico

Bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor e hipertonia, múltiples anomalías, cabeza pequeña, boca pequeña.

Tratamiento

-No hay tratamiento-

