



PASIÓN POR EDUCAR

Nombre del alumno:

Nancy Paulina Arguello Espinosa

Nombre del profesor:

Q.F.B Hugo Nájera Mijangos

Nombre del trabajo:

Cuadro sinóptico “Síndromes”

Materia:

Genética Humana

Grado:

3er Sem, Grupo “A” Medicina Humana

Comitán de Domínguez Chiapas a 10 de Diciembre del 2021

S
x

C
r
i
D
u

C
h
a
t

PATOGENIA

- o Descrito por análisis citogenético
- o 20 000 - 50 000 RN Vivos
- o >Incidencia en Mujeres
- o Cromosopatía del brazo corto del cromosoma 5

CARACTERISTICAS

- o Delección de Novo (No heredada) {o 80%
- o Reordenamiento cromosómico de padres {o 12%
- o Mosaicismo {o 3%
- o Anillos {o 2%
- o Translocaciones de Novo {o 3%

CARACTERISTICAS FISICAS

- o **Llanto similar al maullido de gato**
- o Cabeza pequeña
- o Epicantos
- o Perfil medio facial plano
- o Surco nasolabial liso
- o Puente nasal bajo
- o Nariz corta
- o Labio superior delgado
- o Mandíbula subdesarrollada

Dx

- o Llanto de gato
- o Confirmación con análisis cromosómico
- o Cariotipo

Tx

- o No hay Tx específico
 - o Intervención médica
- o Neurología
 - o Psicológico
 - o Traumatología

S
x
W
i
l
i
a
m
s

PATOGENIA

- o 1 de cada 7.500 RN Vivos
- o Perdida de material genético en cromosoma 7q11.23
- o Prodecente de la madre o padre

- o Se pierden aproximadamente 20-40 de los 80 mil presentes

CARACTERISTICAS CLINICAS

- o Rostro de diablillo
- o Labios gruesos
- o Nariz respingada
- o Voz ronca
- o Mejillas protuyentes
- o Dientes pequeños
- o Mandíbula pequeña
- o **Cardiovasculares** {75% Estrechamiento en vasos sanguíneos
- o **Endocrino - metabólicas** {Hipercalcemia transitoria en infancia y retraso en el crecimiento
- o **Musculo - esquelético** {Laxitud o contracturas articulares, bajo tono muscular

Dx

- o Ecografía obstétrica
- o Análisis microarray
- o Test de hibridación fluorescentes in situ (FISH)

Tx

- o Fisioterapia

S
X

PATOGENIA

- o 1 de cada 10.000 niños y 1 de cada 30.000 niñas
- o Expresión de un alelo localizado en el brazo largo del cromosoma 15 del padre

P
R

CARACTERISTICAS CLINICAS

- o Obesidad
- o Talla baja
- o Hipogonadismo
- o Criptorquidia
- o Alteraciones cognitivas
- o Alteraciones en aprendizaje
- o Hipotonía muscular pre y posnatal

R
A

Dx

- o Sobre peso y obesidad
- o Urgencia de comer sin control
- o Desarrollo lento
- o Retraso cognitivo
- o Manos y pies pequeños
- o Discusiones
- o Malhumor
- o Movimientos torpes
- o Dificultad de lenguaje

R

W

i

Dx molecular

- o Cariotipo
- o PCR

l

l

i

Tx

- o Mejorar la estatura
- o Incrementar masa molecular
- o <grasa corporal
- o Incrementar el vigor

S
X
P
a
t
a
u

PATOGENIA

- o Trisomía 13 (3 copias del cromosoma 13)
- o Sx Bartholin Patau
- o Polimalformativa grave
- o Nacen y mueren inmediatamente
- o 3 meses → 1 año

CARACTERISTICAS CLINICAS

- o Alargamiento del surco posterior
- o Aumento del tamaño del riñón
- o Retraso mental
- o Labio leporino
- o Apnea
- o Defectos del cuero cabelludo
- o Displasia valvular
- o Polidactilia o dilatación de la pelvis
- o Quistes renales

Dx

- o Cariotipo
- o Cordocentesis
- o Amniocentesis
- o Dúo o triple marcador (11 - 13.5 SDG)

Tx

- o No hay
- o El tiempo que sobrevive, se trata las alteraciones presentadas

S

X

E

d

w

a

r

d

S

PATOGENIA

- Trisomía 18
- Enfermedad cromosómica rara

CARACTERISTICAS CLINICAS y Dx

- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Múltiples anomalías congénitas
- Cabeza pequeña
- Occipucio prominente
- Fontanelas amplias
- Implantación baja de las orejas
- Hipoplasia mandibular
- Riñón en forma de herradura
- Hipotiroidismo
- Retraso mental
- Hipertonía

Tx

- No hay

PRONOSTICO DE VIDA

- Fallecen en el primer año de vida (95%)
- Pueden llegar a los 10 años
- Malformaciones cardiacas congénitas
- Infecciones respiratorias