



PASIÓN POR EDUCAR

NOMBRE DEL ALUMNO: Juan Carlos
López Gómez

NOMBRE DEL PROFESOR: Q.F.B. Hugo
Nájera Mijangos.

NOMBRE DEL TRABAJO: cuadro
sinóptico síndromes

MATERIA: Genética Humana

GRADO: Tercer semestre grupo A

Comitán de Domínguez Chiapas a 10 de Diciembre de 2021

Síndromes

Síndrome Cri Du Chat

Cromosopatía que se debe a la delección o supresión parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5.

Características

Llanto similar al maullido del gato
Cabeza pequeña, puente nasal bajo, Epicantos, Perfil medio facial plano, surco naso labial liso, aberturas oculares pequeñas, nariz corta, labio superior, delgado, mandíbula subdesarrollada.

Diagnostico

Cariotipo
Sospecha por el llanto persistente maullido del gato y característico del síndrome.

Tratamiento

Hasta hoy no existe un tratamiento médico

Síndrome de Prader Willi

Alteración genética
1 de cada 10000 niños y 1 cada 30000 niñas
Cromosoma 15 heredado del padre.

Características

Obesidad, talla baja, hipogonadismo, criptorquidia, alteraciones cognitivas, alteraciones de aprendizaje y discapacidad intelectual, hipotonía muscular pie y posnatal.

Diagnostico

Urgencia de comer sin control, Obesidad, sobrepeso, desarrollo lento retraso cognitivo, manos y pies pequeños, problemas de conducta discusiones, testarudez, malhumor, movimientos torpes y dificultad de lenguajes, conducta compulsiva y controladora.

Tratamiento

Mejorar fortaleza física y agilidad, mejorar estatura, incrementar la masa muscular, disminuir la grasa corporal, mejorar la distribución del peso.

Síndrome de Williams

Trastorno del desarrollo común.
Cromosoma 7 dañado.

Características

Rostro de diablillos, labios gruesos, nariz respingada, frente amplia, voz ronca, las mejillas protuberantes y caídas, con región malar, poco desarrollada, dientes pequeños, mal oclusión dental,
Cardiovasculares.
75% estenosis
Endocrino- metabólicas.
Retraso crecimiento, alteraciones columna.

Diagnostico

Ecografía obstétrica.
Microarrays.
Test de hibridación fluorescente in situ

Tratamiento

Tratamiento Psicológico.

Síndrome de Edwards.

Presencia de un cromosoma adicional en el par 18.
Trisomía 18.

Características

Bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor e hipertensión, anomalías congénitas, cabeza pequeña con occipucio prominente, fontanelas amplias, implantación baja de las orejas, hipoplasia mandibular, cuello corto, boca pequeña, paladar ojival, labio y paladar hendido.

Diagnostico

Análisis de las células del líquido amniótico o de la placenta, o analizando el ADN fetal en la sangre de la madre por medio de un estudio llamado examen prenatal no invasivo.

Tratamiento

No hay tratamiento
Pronostico de vida malo 95% en el primer año mueren.

Síndrome Patau

Tres copias en el cromosoma 13.
Poli malformación grave

Características

Alargamiento del surco posterior, aumento del tamaño del riñón, retraso mental, labios leporino, apnea, defectos cuero cabelludo, displacia valvular, polidactilia.

Diagnostico

Cariotipo
cordosintesis
amniosintesis,
dúo marcador o triple marcador

Tratamiento

No hay tratamiento
No es compatible con la vida.

Bibliografía

Esparza-García, E. (s.f.). *Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico*. Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2017/sp171g.pdf>