



**Nombre del alumno: Jhoana Guadalupe Arreola
Mayorga**

Nombre del profesor: Hugo Nájera Mijangos

Nombre del trabajo: Síndromes

Materia: Genética

Grado: 3er semestre Lic. Medicina Humana

Comitán de Domínguez Chiapas a 10 de diciembre del 2021



Síndrome con anomalías genéticas

-Síndrome de Cridu chat

A causa de una deleción o supervisión parcial o total del material genético de una parte del brazo corto del cromosoma 5.

Características

- Emiten sonidos similares al llanto de gato.
- Cabeza pequeña.
- Perfil medio facial plano.
- Surco nasolabial liso.
- Puente nasal bajo.
- Aperturas oculares pequeñas.
- Naríz corta.
- Labio inferior delgado.

-Diagnóstico

Cariotipo

-Tratamiento

Intervención multidisciplinaria para aliviar síntomas.

-Síndrome de Wilhams

Debido a la pérdida de material genético en el cromosoma 7. Es una microdeleción en 7q11, 23

Características

- Rostro de diablillo (duende).
- Voz ronca.
- Mejillas protrullentes.
- Mandibula pequeña.
- Retraso del crecimiento.
- Laxitud o contracturas articulares.
- Bajo tono muscular.

-Diagnóstico

-Ecografía
-Test de hibridación fluorescente insitu.

-Tratamiento

Intervención multidisciplinar.

-Síndrome de Prader-Willi

Causado por la carencia de un gen en el cromosoma 15 del padre. Ya sea por la carencia de genes, por defectos en el gen o por la presencia de 2 copias de la madre.

Característica

- Obesidad.
- Talla baja.
- Alteraciones cognitivas.
- Dificultad del lenguaje.
- Discapacidad intelectual.
- Conducta compulsiva y controladora.
- Manos y pies pequeños.

-Diagnóstico

-Análisis de metilación por PCR.
-Carotipo

-Tratamiento

Intervención multidisciplinar.

-Síndrome de Patau

Desorden genético en el cual existen tres copias del cromosoma 13.

Característica

- Aumento del tamaño del riñón.
- Quistes renales.
- Retraso mental.
- Apnea.
- Displasia vascular.
- Polidactilia.

-Diagnóstico

-Cariotipo
-Duo o triple marcador.

-Tratamiento

No hay tratamiento.

-Síndrome de Edwards

Por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18, también es llamado trisomía 18.

Características

- Microcefalea.
- Fontonelas amplias.
- Implantación baja de orejas.
- Cuello corto.
- Riñón en herradura.
- Atresia esofágica.
- Comunicación intraventricular.

-Diagnóstico

Cariotipo

-Tratamiento

Intervención multidisciplinar.

Referencias

Medline Plus. (29 de julio del 2019) Trisomía 18. Biblioteca Nacional de Medicina. Recuperado de: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001661.htm>

Lashkari C. (11 de marzo de 2021) ¿Cuál es el síndrome de patau? Medical life sciences. Recuperado de: [https://www.news-medical.net/health/What-is-Pataus-Syndrome-\(Spanish\).aspx](https://www.news-medical.net/health/What-is-Pataus-Syndrome-(Spanish).aspx)

Medline Plus. (25 de marzo del 2020) Síndrome de Prader Willi . Biblioteca Nacional de Medicina. Recuperado de: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001605.htm>

Avellaneda A., e Izquierdo M. (Enero 2004) Síndrome de Edwards. Federación Española de Enfermedades Raras. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/component/content/article?id=816>

Aigues P. (27 de junio del 2019) Fichas genéticas: síndrome de Cri du Chat. Genotipia. Recuperado de: <https://genotipia.com/ficha-cri-du-chat/>