

Nombre del alumno:

Rudy Ángel Osvaldo Vázquez Zamorano

Nombre del profesor:

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Nombre del trabajo:

“cuadro sinóptico síndromes.”.

Materia: “Genética Humana”

Grado: 3er. Semestre.

Grupo: “A”

SX DE CRI DU CHAT

Descrito a través de análisis citogenético

Afecta a 1 de cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos

La incidencia en mujeres es mayor a los hombres

, Cromosomopatía que se debe a la delación o supresión parcial o total del material genético

En una parte del brazo corto del cromosoma 5

Durante desarrollo de un ovulo o espermatozoide

Características

Muy similar el llanto parecido al maullido de gato

Físicas

Cabeza pequeña, Epicantos, Perfil medio facial plano, Surco naso labial liso, Puente nasal

Aberturas oculares pequeñas, Nariz corta, Labio superior delgado, Mandíbula subdesarrollada

Diagnóstico y tratamiento

Por análisis cromosómico, aunque el llanto sea característico

No hay tratamiento específico disponible y la intervención será multidisciplinar

SX DE WILLIAMS

1 de cada 7,500 recién nacidos

Causado por una pérdida del material genético en el cromosoma 7

Descubierto por cardiólogo neozelandés John Williams

Cosas que puede presentar y diagnóstico

Estenosis aortica supra valvular y arteria pulmonar

Hipercalcemia transitoria durante infancia Frecuente el ligero retraso del crecimiento

Ecografía obstétrica
Análisis de microarray

FISH

Características clínicas

Suelen tener rostro de diablillo, Labios gruesos, Nariz respingada, Frente amplia, Voz ronca, Mejillas

Región malar poco desarrollada, Dientes pequeños, Mal oclusión dental, Mandíbula pequeña

SX DE PRADER WILLI

Alteración genética descrita en el año 1956 por doctores suizos,

Afecta a 1 de 10,000 niños y 1 de cada 30,000 niñas

Características

Obesidad, Talla baja, Hipogonadismo, Criptorquidia, Alteraciones cognitivas,

Alteraciones en el aprendizaje y discapacidad intelectual, Hipotonía muscular pre- y posnatal

Diagnóstico clínico y tratamiento

Obesidad u sobrepeso, Urgencia de comer sin control, Desarrollo lento y retraso cognitivo, Manos y pies pequeños, Problemas de conducta, Dificultad en el lenguaje, Mal humor, Conducta compulsiva

Mejorar la fortaleza física y la agilidad, Mejorar la estatura, Incrementar la masa muscular, Disminuir la grasa corporal, Mejorar la distribución del peso

SX DE PATAU

Causada por la presencia de 3 copias en el cromosoma 13 en el cariotipo

Trisomía en el par 13
Trisomía D Síndrome de Bartholin Patau
Polimalformativa

Los afectados mueren poco tiempo después de nacer la mayoría a los 3 meses

Signos y síntomas

Alargamiento del surco posterior, Aumento del tamaño del riñón, Retraso mental, Labios leporinos

Apnea, Defectos en el cuero cabelludo, Displasia valvular, Polidactilia o dilatación de la pelvis, Quistes renales

Diagnóstico y Tratamiento

Cariotipo, Cordocentesis, Amniocentesis, Dúo marcador

No hay

SX DE EDWARDS

Diagnostico

Bajo peso al nacer, Talla corta,
Retraso mental y psicomotor,
Hipertonía, Presentan anomalías
congénitas, Cabeza pequeña

Boca pequeña,
Paladar ojival,
Paladar hendido

Occipucio prominente,
Fontanelas amplias,
Implantación baja de las
orejas, Hipoplasia mandibular,
Cuello corto

Trisomía 18, presencia de
un cromosoma adicional
en el par 18

Tienen un mal
pronóstico de vida y
no hay tratamiento