



**Universidad del Sureste**

CAMPUS COMITÁN

**Licenciatura en Medicina Humana**

**Nombre del trabajo**

**SX**

**Materia**

Introducción a la genética humana

**Grado y grupo**

3ro A

**Nombre alumno**

Jesús Eduardo Gómez Figueroa

**Nombre docente**

Q. Hugo Nájera Mijangos

Comitán de Domínguez Chiapas a 9 de Diciembre de 2021

# 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 delección 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

### Físicas

Muy similar el llanto parecido al maullido de gato

- ✓ Cabeza pequeña
- ✓ Epicantos
- ✓ Perfil medio facial plano
- ✓ Surco naso labial liso
- ✓ Puente nasal bajo
- ✓ Aberturas oculares pequeñas
- ✓ Nariz corta
- ✓ Labio superior delgado
- ✓ Mandíbula subdesarrollada

### Diagnostico

Por análisis cromosómico, aunque el llanto sea característico

## Tratamiento

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

## Etiología

Ocurre por una microdelección del cromosoma 7q11.21

## Características clínicas

- Suelen tener rostro de diablillo
- Labios gruesos
- Nariz respingada
- Frente amplia
- Voz ronca
- Mejillas producentes y caídas
- Región malar poco desarrollada
- Dientes pequeños
- Mal oclusión dental
- Mandíbula pequeña
- Aumento del tejido alrededor de los ojos

## Pueden presentar:

Estenosis aortica supra valvular y  
arteria pulmonar

Hipercalcemia transitoria durante infancia  
Frecuente el ligero retraso del crecimiento

## Diagnostico

- ✚ Ecografía obstétrica
- ✚ Análisis de microarray
- ✚ FISH

# 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

## Causas

Ausencia de expresión de un alelo localizado en el brazo largo del cromosoma 15 de origen materno

## Diagnostico clínico

- ✓ 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

## Diagnóstico molecular

Análisis de metilación por PCR

## Tratamiento

- + 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 grave

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

## Diagnostico

- ✓ Cariotipo
- ✓ Cordocentesis
- ✓ Amniocentesis
- ✓ Dúo marcador

## Tratamiento

No hay, no existe

## SX DE EDWARDS

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

### Diagnostico

- ❖ Bajo peso al nacer
- ❖ Talla corta
- ❖ Retraso mental y psicomotor
- ❖ Hipertonía
- ❖ Presentan anomalías congénitas
- ❖ Cabeza pequeña
- ❖ Occipucio prominente
- ❖ Fontanelas amplias
- ❖ Implantación baja de las orejas
- ❖ Hipoplasia mandibular
- ❖ Cuello corto
- ❖ Boca pequeña
- ❖ Paladar ojival
- ❖ Paladar hendido

Tienen un mal pronóstico de vida y no hay tratamiento