



Universidad del Sureste

CAMPUS COMITÁN

Licenciatura en Medicina Humana

Nombre del trabajo

Antología de síndromes

Materia

Introducción a la genética humana

Grado y grupo

3ro A

Nombre alumna

Johana Nazareth Vázquez Flores

Nombre docente

Q. Hugo Nájera Mijangos

Comitán de Domínguez Chiapas a 07 de diciembre 2021

Síndrome de Cri du chat

¿Qué es?

Cromosomopatía que se debe a la delación o supresión parcial o total del material genético en uno de los brazos del cromosoma 5 durante el desarrollo del ovulo-espermatozoide

Características

- Llanto similar al maullido del gato
- Cabeza pequeña
- Epícantos
- Surco nasolabial liso
- Puente nasal bajo
- Nariz corta
- Labios superiores delgados
- Abertura ocular pequeña

Diagnóstico

- Cariotipo

Tratamiento

- Terapia génica

Síndrome de Williams

¿Qué es?

Trastorno causado por una pérdida de material genético en el cromosoma 7

Características

- Rostro de diablillo
- Labios gruesos
- Nariz respingada
- Frente amplia
- Vos ronca
- Mejillas protuyentes
- Dientes pequeños
- Mal oclusión dental

Diagnóstico

- Ecografía obstétrica
- Análisis de micro array
- FISH

Tratamiento

- Terapia
- Tx endocrínológico

Síndrome de Prader Willi

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

Características

- Obesidad
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Criptorquidia
- Alteración cognitiva
- Alteración en el aprendizaje
- Hipotonía muscular

Diagnóstico clínico

- Sobre peso
- Urgencia de comer
- Desarrollo lento
- Manos-pies pequeños
- Problemas de conducta
- Dificultad en el lenguaje
- Conductas compulsivas

Tratamiento

- Mejorar la estatura
- Incrementar la masa muscular
- Disminuir la grasa corporal

Diagnóstico molecular

- PCR
- Cariotipo

Síndrome de Patau

Enfermedad causada por la presencia de tres copias del cromosoma 13 en el cariotipo

Signos y síntomas

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento del tamaño de riñón
- Retraso mental
- Apnea
- Defectos en el cuero cabelludo
- Displasia valvular

Diagnóstico

- Cariotipo
- Dúo muscular
- Amniocentesis

Tratamiento

No existe

Síndrome de Edwards

Enfermedad cromosómica rara caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18

Diagnóstico clínico

Bajo peso al nacer

Talla corta

Retraso mental y psicomotor

Hipotonía

Múltiples anomalías congénitas

- Cabeza pequeña con occipucio prominente
- Fontanelas amplias
- Implantación baja de orejas
- Hipoplasia mandibular
- Cabello corto
- Boca pequeña
- Paladar ojival
- Labio y paladar hendido
- Hipotiroidismo

Tratamiento

No existe