



Nombre del alumno:

Yessica Guzmán Sántiz

Nombre del profesor:

Químico Hugo Nájera Mijangos

Nombre del trabajo:

Cuadro sinóptico: síndromes

Materia:

Genética humana

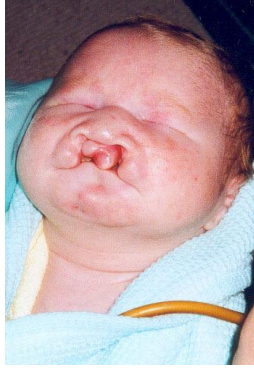
Grado:

3°A

Comitán de Domínguez Chiapas a 10 de diciembre de 2021

SÍNDROMES

Patau



Afección

- Trisomía (3 copias) del **CROMOSOMA 13**

Esperanza de vida

- NO COMPATIBLE CON LA VIDA
- Morir poco tiempo después de nacer
- 3 meses
- Difícilmente 1 año

Característica

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento del tamaño del riñón
- Retraso mental
- Labios leporinos
- Apnea
- Polidactilia
- Quistes renales

Diagnóstico

- Cariotipo
- Cordocentesis
- amniocentesis

Tratamiento

- NO EXISTE NINGUNO

Edwards



Afección

- **TRISOMÍA 18**
- Cromosoma adicional

Esperanza de vida

- Pronóstico malo
- 95% fallecen el 1er año de vida
- A los 10 años aproximadamente mueren por malformaciones cardíacas

Característica

- Cabeza pequeña
- Occipucio prominente
- Fontanelas amplias
- Implantación baja de las orejas
- Hipoplasia mandibular
- Cuello corto
- Boca pequeña
- Paladar ojival
- Labio leporino y paladar hendido

Diagnóstico

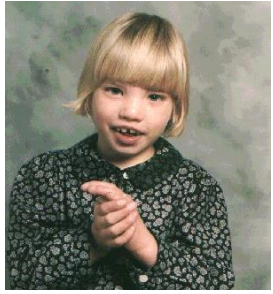
- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Retraso mental
- Psicomotor
- hipertonía

Tratamiento

- NO EXISTE

SÍNDROMES

Cri du chat



Incidencia

- Afecta cada 20-50 mil nacidos
- En mujeres la incidencia es superior a los hombres

Afección

- Cromosomopatía
 - Deleción o supresión parcial o total
 - Deleción de novo
- Todo en el brazo corto del **CROMOSOMA 5**

Característica

- **Llanto similar al maullido del gato** (1ros años)
 - Cabeza pequeña
 - Epicantos
 - Puente nasal bajo
 - Nariz corta
 - Mandíbula subdesarrollada
 - Labio superior delgado
- La clínica también sirve de diagnóstico, además del **cariotipo**

Tratamiento

- No cuenta con tratamiento disponible
- Tratar aspectos orgánicos y psicológicos

William Beuren



Incidencia

- Afecta 1 de cada 7,500 RN
- Es poco común

Afección

- Pérdida del material genético
- En el brazo largo del **CROMOSOMA 7 (7q11.23)**

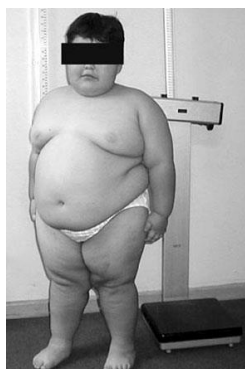
Característica

- Rostro de diablito o fascies de duende
 - Labios gruesos
 - Nariz respingada
 - Voz ronca
 - Mejilla protuyente
 - Dientes pequeños
 - Mal oclusión dental
 - Frente amplia
 - Mandíbula pequeña
- Otras características:
- Cardiovasculares
 - Endocrino-metabólico
 - Sistema musculo esquelético

Diagnóstico

- Ecografías obstétricas
- Análisis de microarray
- FISH

Prader Willi



Incidencia

- Afecta 1 de cada 10 mil niños
- 1 de cada 30 mil niñas

Afección

- Ausencia en el brazo largo del **CROMOSOMA 15** del padre (15q11-q13).

Característica

- Obesidad
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Criptorquidia
- Alteración cognitiva
- Alteración de aprendizaje
- Hipotonía muscular pre y pos natal

Diagnóstico

- Cariotipo
- PCR (para ver si pertenece del padre o madre)

Tratamiento

- Enfocado en mejorar su cuadro clínico:
- Mejorar fortaleza física
- Aumentar masa muscular
- Aumentar grasa corporal
- Mejorar la distribución del peso