



PASIÓN POR EDUCAR



**Universidad Del Sureste, Campus
Comitan.**

Licenciatura en Medicina Humana

**Nombre del trabajo: Cuadro sinóptico
de síndromes**

Grado y Grupo: 3° A

**Nombre del alumno: Litzy Moreno
Rojas**

**Nombre del docente: Hugo Nájera
Mijangos**

Materia: Genética

Comitan de Domínguez Chiapas a 10 de Diciembre del 2021

SINDROMES

SINDROME DE CRIT DUCHAT

Es una alteración cromosómica causada por deleciones en el brazo corto de cromosoma 5.

Manifestaciones clínicas:

- Llanto muy agudo similar al maullido de un gato. Causado por una malformación de la laringe, se hace menos notable y desaparece alrededor de los 2 años.
- Retraso en el habla y trastorno del lenguaje
- Rasgos faciales: microcefalia, ojos muy separados con pliegues cutáneos en el canto interno, raíz nasal poco diferenciada, orejas en una posición baja
- Cognición y conducta: retraso en la adquisición de la marcha, retraso mental de grado variable, dificultades de atención, hiperactividad y agresividad
- Afectación de otros órganos: malformaciones cardiacas, tono muscular bajo y problemas músculo-esqueléticos.

SINDROME DE WILLIAMS

Se producen como eventos aleatorios durante la formación de las células reproductivas: óvulos o espermatozoides. El síndrome de Williams se considera una condición autosómica dominante porque una copia del cromosoma 7 alterado en cada célula.

Manifestaciones clínicas:

- Discapacidad intelectual leve o moderada
- Apariencia facial característica: frente amplia, nariz corta con una punta ancha, mejillas llenas, y boca ancha con labios gruesos.
- Enfermedad cardiovascular, conocida como estenosis aórtica supravalvular.
- Otras señales y síntomas incluyen:
 - Anomalías del tejido conectivo
 - Hipercalcemia
 - Retrasos en el desarrollo
 - Problemas de coordinación
 - Baja estatura
 - Problemas en los ojos y en la visión
 - Problemas gastrointestinales
 - Problemas urinarios

SINDROMES

SINDROME DE PRADER WILLI

El síndrome de Prader-Willi es causado por la falta o defecto de funcionamiento de ciertos genes localizados en el cromosoma 15. La mayoría de los casos no se heredan, sino que ocurren al azar y son de novo. En raras ocasiones, el cambio genético que causa síndrome de Prader-Willi puede ser heredado.

Manifestaciones clínicas:

Al nacer los bebés con el síndrome presentan hipotonía, llanto débil, dificultades en la alimentación, insuficiente ganancia de peso y retraso del desarrollo.

- Retraso intelectual leve o moderado o dificultades de aprendizaje
- Problemas de comportamiento
- Dificultades para hablar
- Retraso motor y hipotonía
- Estatura baja
- Escoliosis
- Criptorquidia en los niños
- Convulsiones
- Enfermedades mentales

SINDROME DE PATAU

El síndrome de Patau es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario. El cariotipo da 47 cromosomas y sirve de diagnóstico prenatal por amniocentesis o cordocentesis. Se trata de la trisomía menos frecuente. Descrita citogenéticamente por primera vez en 1960 por Klaus Patau, genetista alemán.

Manifestaciones clínicas:

El feto presenta un retraso en el desarrollo.

- Retraso mental
- Holoprosencefalia
- Dilatación de la bifurcación ventricular
- Hipotonía muscular y alargamiento del surco posterior
- Labio leporino. o ausencia de paladar
- Hidronefrosis y aumento de tamaño del riñón

SINDROME DE EDWARDS

Es causado por tener un cromosoma 18 de más en todas las células del cuerpo o en algunas células.

Manifestaciones clínicas:

- Peso bajo al nacer
- Cabeza pequeña
- Mandíbula y boca pequeñas
- Defectos en el corazón, los pulmones, los riñones, los intestinos y el estómago.

Muchos bebés con síndrome de Edwards mueren antes de nacer o en el primer mes de vida.