



Universidad Del Sureste  
Campus Comitán  
Lic. Medicina Humana



Genética Humana.

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño.

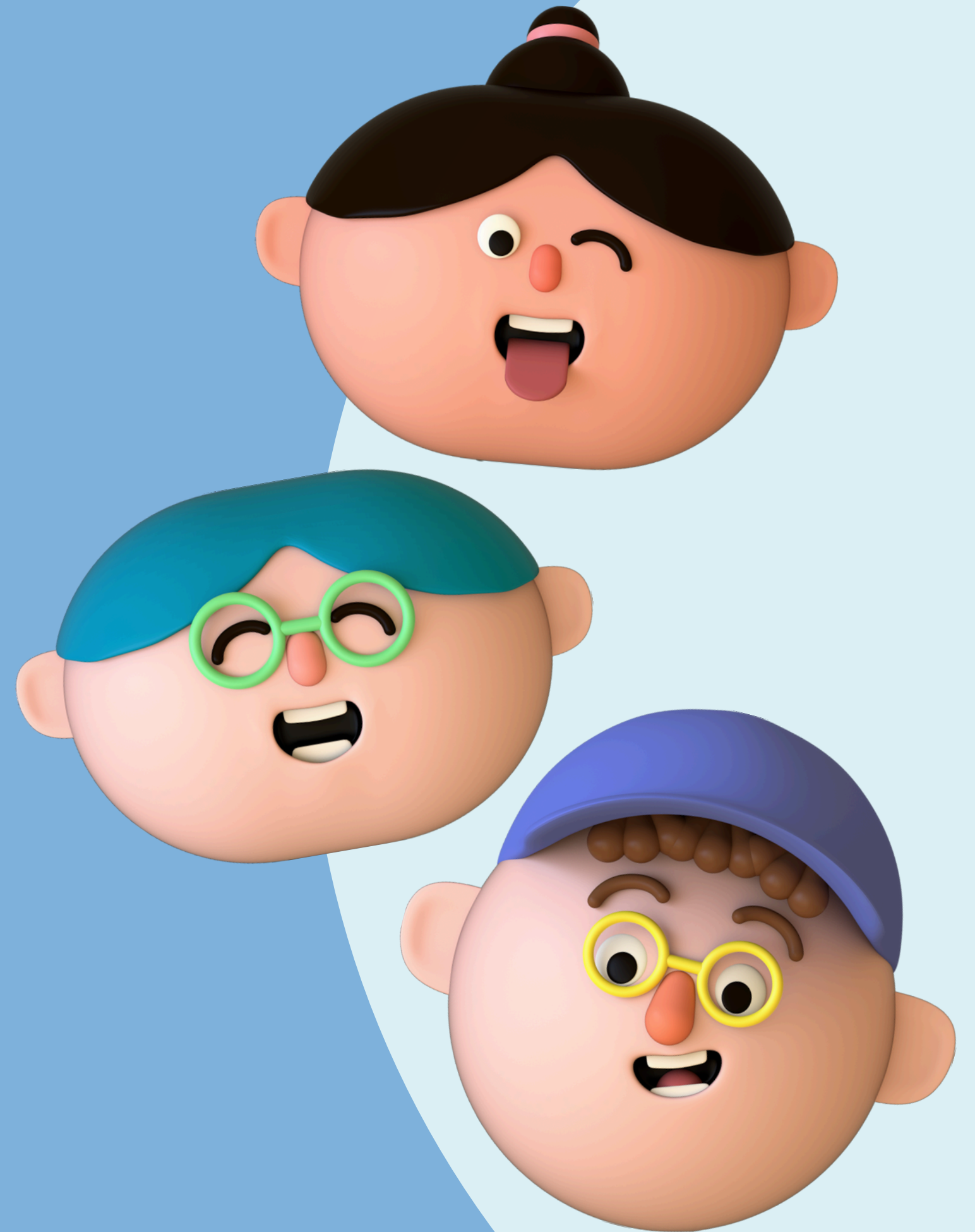
### **Flashcards**

Mauricio Antonio Pérez Hernández

3°A



# FLASHCARDS DE LAS ANOMALÍAS GENÉTICAS





## CARIOTIPO

- Se debe a la trisomía del cromosoma 21 (presencia de un cromosoma 21 extra).
- Trisomía 21 en mosaico.
- Trisomía por translocación del cromosoma 21.



## TIPO DE HERENCIA

La mayoría de los casos de síndrome de Down no son hereditarios. El síndrome de Down causado por la translocación puede ser heredado, ya que una persona puede ser portadora de una translocación equilibrada sin tener ningún signo o síntoma pero posee un riesgo aumentado de tener un hijo con la condición



## SOBREVIDA

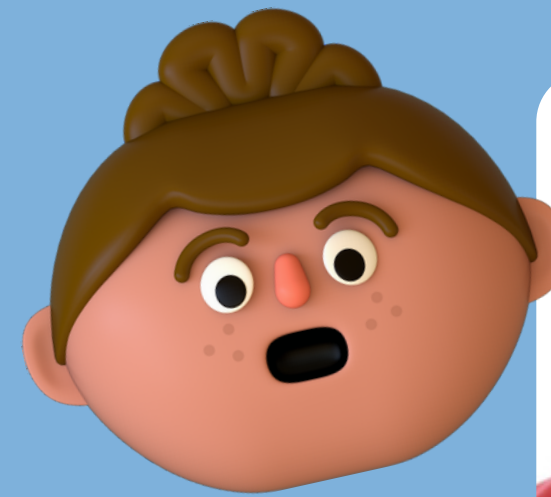
Con adecuada atención médica, personas con síndrome de Down pueden vivir hasta 65 años.



## AFECTACIÓN

Provoca incapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo de por vida y mental.

# → SÍNDROME DE DOWN



## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- Cara aplanada, especialmente en el puente nasal
- Ojos en forma almendrada rasgados hacia arriba
- Cuello corto
- Orejas pequeñas
- Lengua que tiende a salirse de la boca
- Manchas blancas diminutas en el iris del ojo (la parte coloreada)
- Manos y pies pequeños
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue palmar)
- Dedos meñiques pequeños y a veces encorvados hacia el pulgar
- Tono muscular débil o ligamentos flojos
- Estatura más baja en la niñez y la adultez



### Problemas de desarrollo

Uniones separadas entre los huesos del cráneo (suturas)

Manchas blancas en la parte coloreada del ojo (manchas de Bruchfield)

Orejas y boca pequeña

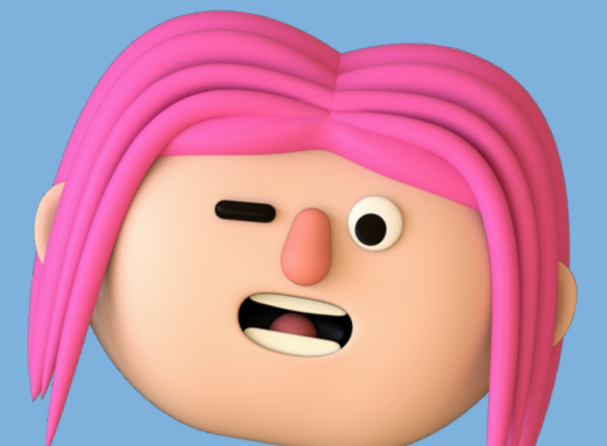
Exceso de piel en la nuca

Manos cortas y anchas con dedos cortos

Ojos inclinados hacia arriba

Disminución del tono muscular al nacer

Pliegue único en la palma de la mano





# SÍNDROME DE PATAU

- síndrome cromosómico congénito polimalformativo grave.
- Se trata de la 3ra trisomía más frecuente después del síndrome de Down y de Edwards.
- principalmente se debe a una disminución cromosómica.

## PREVALENCIA

1-9/1000 000 Raramente superan el año de vida

## DIAGNOSTICO

- Cariotipo.
- Cordocentesis.
- Amniocentesis.
- Duo o triple marcador.

## PATOGENIA

Cromosoma adicional trisomía 13



## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- Holoprosencefalia.
- Malformaciones renales.
- Malformaciones cardíacas.
- Criptorquidia en varones.
- Pie Zambo o pie en Meecedora.
- Onfalocele.
- Polidactilia.



INCOMPATIBLE CON LA VIDA

TX: NO TIENE CURA



# SÍNDROME DE KLINEFELTER

## PREVALENCIA

- 1/100.

## PATOGENIA

- Copia adicional en el cromosoma X

## DX

- Características físicas
- Cariotipo
- Muestras de vellosidades coriónicas
- Amniocentesis

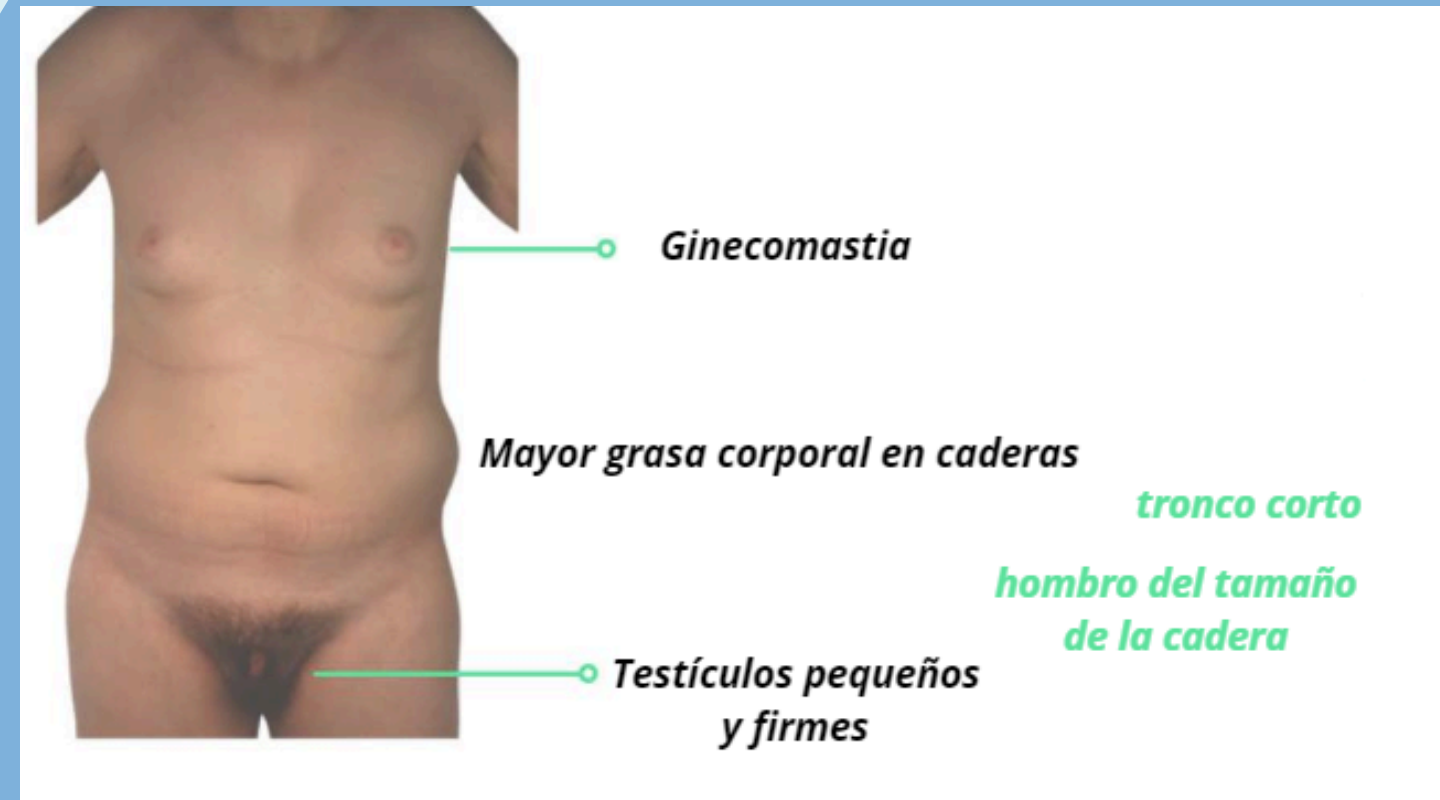
## TRATAMIENTO

Reemplazo de testosterona, Cirugía de reducción mamaria, Terapia educativa, Terapia física, del habla, conductual, y Terapia psicológica

## OTRAS CARACTERÍSTICAS

Voz aguda, infertilidad, pubertad retrasada o incompleta, dificultad de aprendizaje y del habla y retraso de la conducta.

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS



tronco corto  
hombro del tamaño de la cadera

Es una forma de hipogonadismo masculino

estatura alta

Proporciones anormales del cuerpo

piernas largas



# SÍNDROME DE WILLIAMS

EL SÍNDROME DE WILLIAMS ES UNA ALTERACIÓN GENÉTICA. SE DEBE A UNA DELECIÓN EN EL CROMOSOMA 7, EN LA BANDA CROMOSÓMICA 7Q 11.23, QUE SE DENOMINA SUBMICROSCÓPICA PORQUE NO SE APRECIA BIEN CUANDO SE VISUALIZAN LOS CROMOSOMAS AL MICROSCOPIO.

## PREVALENCIA

- 1/7500

## PATOGENIA

- Perdida de material genetico CROMOSOMA 7 (7q11.23)

## DX

- Ecografias.
- Analisis de microarray.
- Hibridacion Fluroresente in Situ.  
90% de los casos.

## TRATAMIENTO

No existe cura

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- Rostro de diablillo.
- Labios gruesos.
- Nariz respingada.
- Voz ronca.
- Mejilla Protuyente
- Dientes pequeños.
- Mal oclusion dental.
- Frente amplia.
- Mandibula pequeña.



### Cardiovasculares

75% estrechamiento en vasos sanguíneos

### Endocrino-metabólicos

Hipercalcemia transitoria, ligero retraso del crecimiento

### sistema músculo-esquelético

contracturas muscularres, alteración de la columna, bajo tono muscular





# SÍNDROME DE CRIDUCHAT

EL SÍNDROME DE WILLIAMS ES UNA ALTERACIÓN GENÉTICA. SE DEBE A UNA DELECCIÓN EN EL CROMOSOMA 7, EN LA BANDA CROMOSÓMICA 7Q 11.23, QUE SE DENOMINA SUBMICROSCÓPICA PORQUE NO SE APRECIA BIEN CUANDO SE VISUALIZAN LOS CROMOSOMAS AL MICROSCOPIO.

## PREVALENCIA

- Trastorno raro incidencia superior en mujeres

## PATOGENIA

- Cromosomopatía deleción o supresión parcial o total del cromosoma 7.

## DX

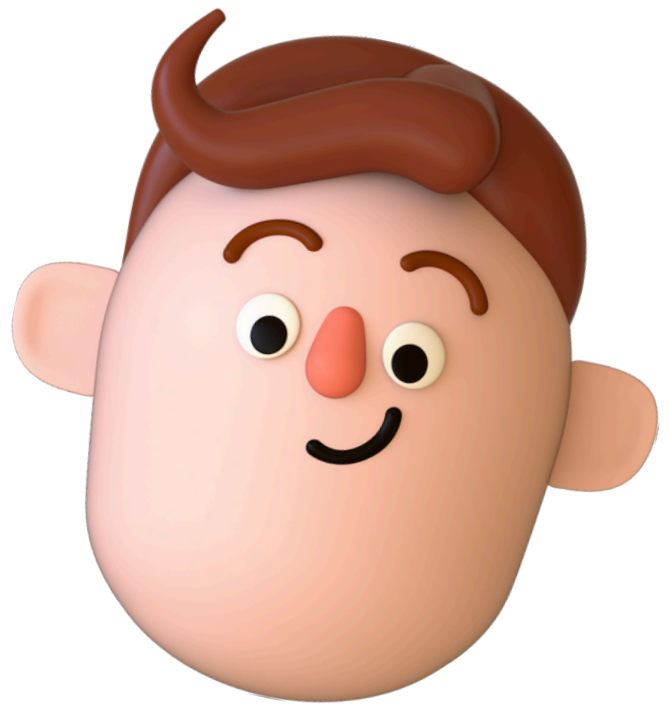
- Clínico (llanto).
- Confirmar por cariotipo.
- Amniocentesis.
- Biopsia de vellosidades coriónicas

## TRATAMIENTO

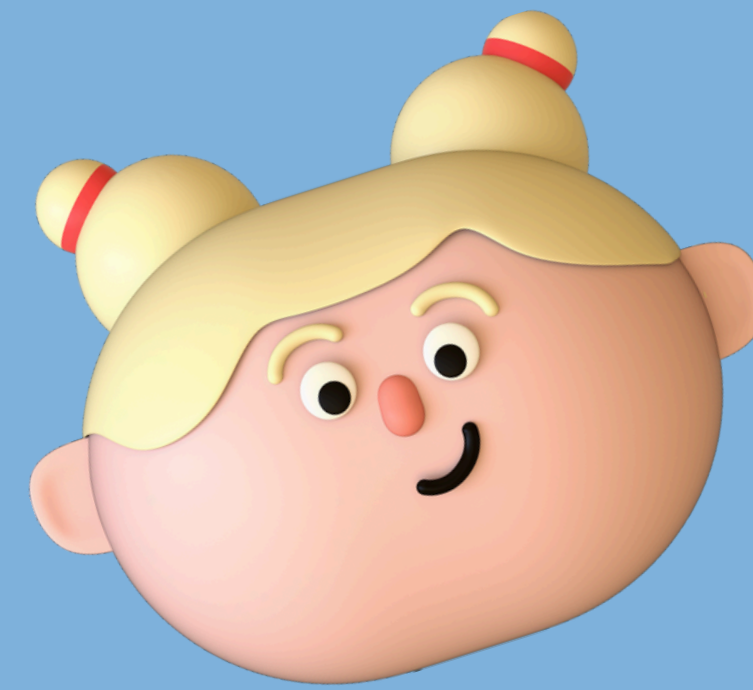
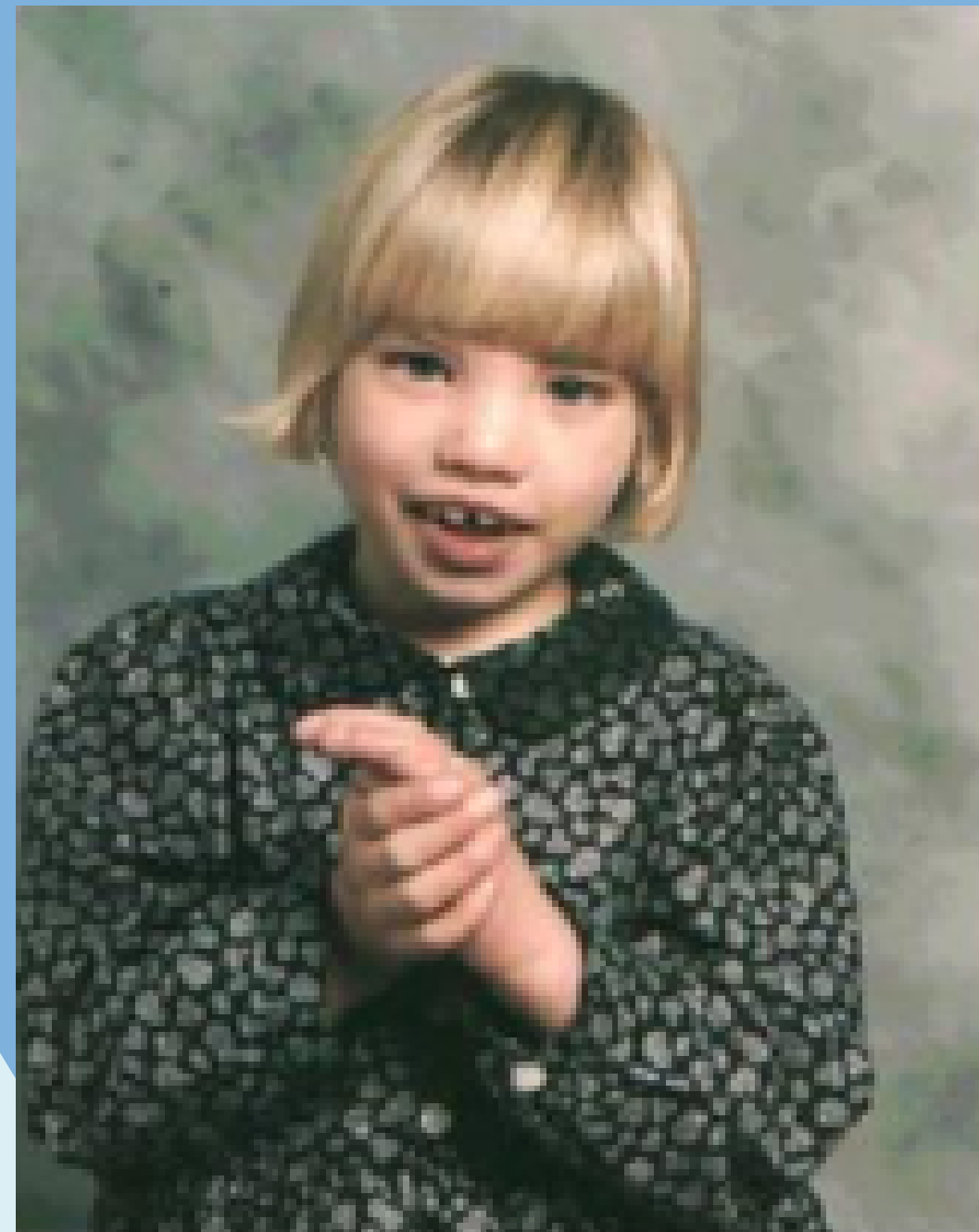
No existe TX específico, se tratan aspectos orgánicos y psicológicos.

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- Llanto de tono alto similar al de un gato
- Cara de luna
- La boca suele presentar un mohín característico, con el paladar elevado y escarpado
- Peso bajo al nacer y crecimiento lento
- Cabeza pequeña (microcefalia)
- Ojos separados (hipertelorismo)
- Inclinación de los ojos hacia abajo (fisuras palpebrales)
- Miopía y atrofia óptica Quijada pequeña (micrognatia)
- Orejas de implantación baja
- La raíz de la nariz está hundida
- Dedos de las manos y pies parcialmente unidos por membranas
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue simiesco)
- Desarrollo lento o incompleto de las habilidades motoras



Delección de novo durante el desarrollo de un óvulo o esperma





# Bibliografias

- Delgado A, Galán E. (2016) Patología Cromosómica. Grandes Síndromes en Pediatría. Vol 8. Bilbao.
- Fragile X Syndrome. (2007). Genetics Home Reference. Recuperado de:<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/fragile-x-syndrome>.
- Instituto Nacional de Investigaciones del Genoma Humano (2019). Learning about Turner syndrome.
- Ribate Molina MP, Pié Juste J, Puisac Uriel B. (2010) Trisomía 13 (síndrome de Patau). Protocolo diagnóstico pediátrico. Recuperado de:[https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome\\_de\\_patau.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_patau.pdf).
- Nardi, S. (2014). El síndrome de maullido de gato, aspectos característicos y pautas educativas. Recuperado de:<http://www.criduchat.it/documents/El-sindrome-del-maullido-de-gato-Aspectos-caracteristicos-web.pdf>