



Alumna: Dulce Sinai Goicochea Avendaño.
Grado: tercer semestre.
Grupo: A
Materia: Genetica Humana.
Docente: Hugo Najera Mijangos.

Comitan de Dominguez Chiapas a 03 de noviembre del 2024.

SINDROMES.

SÍNDROME DE CRI SU CHAT



- Es una cromosomopatía, por la **del** o **supresión parcial o total del material genético en una parte del p** del cromosoma 5 durante el desarrollo de un óvulo o de un espermatozoide.
- El 80% de los casos es por una **del** del novo. [no heredada].
- Características físicas: Cabeza pequeña, puente nasal bajo, epicanthos, aberturas oculares pequeñas, nariz corta, perfil mediofacial, surco nasolabial, labio superior delgado, mandíbula subdesarrollada.
- Diagnóstico: llanto similar al **maullido de gato** (desaparece en los primeros años de vida), y análisis cromosómico.
- Tratamiento: No tiene un tratamiento específico disponible, sin embargo se necesitará de la intervención de médicos, fisioterapeutas, logopedas y psicopedagogos, etc.

SÍNDROME DE PRADER WILLI.



- **Características características:** obesidad, talla baja, hipogonadismo, criptorquidia, alteraciones cognitivas, alteraciones en el aprendizaje y discapacidad intelectual, hipotonía muscular pre-natal
- Causas: ausencia de expresión de un alelo localizado en el q15 de origen paterno **[en la región 15q 11-q13]**.
- Diagnóstico clínico: sobrepeso y obesidad, urgencia de comer sin control, movimientos torpes, retraso cognitivo, manos y pies pequeños, etc.
- Diagnóstico molecular: análisis de metilación por PCR.
- Tratamiento: mejorar la fortaleza física y la agilidad, como mejorar la estatura, incrementar la masa muscular, etc.

SÍNDROME DE EDWARDS.



- Es conocido como la trisomía 18, el cual es una enfermedad cromosómica caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18.
- Diagnóstico clínico: el neonato tendrá bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor e hipertensión.
- Presentará cabeza pequeña, cuello corto, boca pequeña, paladar o jival, labio y paladar hendido.
- Pronóstico de vida: tiene un mal pronóstico y el 95 % fallecen en el primer año de vida.

SÍNDROME DE WILLIAMS



- Es un trastorno del desarrollo.
- Su causa es por la pérdida de material genético en el **cromosoma 7**.
- Etiología: ocurre por una **microdelección** de cromosoma **7q11.23**.
- Características clínicas: labios gruesos, nariz respingada, frente amplia **[cara de diablo]**, voz ronca las mejillas protuyentes y caídas con región malar poco desarrollada, dientes pequeños y mala oclusión dental.
- Pueden presentar problemas **cardiovasculares** [75%], presentarán estenosis en los V.S.), problemas **endocrino-metabólicos** [puede presentar hipercalcemia transitoria], y **manifestaciones que afectan al S.M.E** [laxitud o contracturas articulares, entre otros].
- Diagnóstico: Ecografía, análisis de microarray, test de hibridación fluorescente in situ.

SÍNDROME DE PATAU



- Es causada por la presencia de 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo.
- Es una **trisomía en el par 13**.
- Es un síndrome de **Bartholin patau**.
- Los bebés que nacen con este síndrome **mueren** poco después de nacer.
- Signos y síntomas: alargamiento del surco posterior, aumento de tamaño del riñón, retraso mental, labios leporinos, apnea, defectos en el cuero cabelludo, disciplina valvular, polidactilia o dilatación de la pelvis, quistes renales.
- Diagnóstico: cariotipo, cordocentesis, amniocentesis, duo marcador o triple marcador **[menos invasivo]**.
- Tratamiento: No hay tratamiento ya que son incompatibles con la vida.

