



Mi Universidad

Mapa

David García Caballero

Parcial 1

Q.F.B Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Genética humana

ENFERMEDADES GENÉTICAS (SINDROMES)

CRI DU CHAT

ETIOLOGIA

- Deleción en el brazo corto del cromosoma 5 (5p).
- Ocurre generalmente como una deleción de novo (80% de los casos), pero también puede ser causado por reordenamientos cromosómicos hereditarios (12%), mosaicismo (3%)

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Llanto similar al maullido de un gato, típico en los primeros años de vida.
- Retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual.
- Microcefalia, hipotonía, y posibles malformaciones faciales y cardíacas.

DIAGNOSTICO

- Análisis cromosómico.
- Cariotipo en los padres si se sospecha un componente hereditario.

TRATAMIENTO

No tiene tratamiento específico y es como su pronóstico que es un llanto como de gato

WILLIAMS

ETIOLOGIA

- Microdeleción en el cromosoma 7q11.23.
- Implica la pérdida de entre 20 y 40 genes, incluyendo el gen de la elastina, que contribuye a las anomalías cardiovasculares.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Rasgos faciales distintivos ("rostro de diablillo"): labios gruesos, nariz respingada, frente amplia.
- Problemas cardiovasculares (estenosis aórtica supraauricular y estenosis pulmonar).
- Hipercalcemia transitoria en la infancia y retraso en el crecimiento.
- Discapacidad intelectual leve a moderada, pero con habilidades sociales y verbales destacadas.

DIAGNOSTICO

- Ecografía obstétrica.
- Análisis de microarray.
- Hibridación fluorescente in situ (FISH) para confirmar microdeleción.

PRONOSTICO

- Viven hasta la adultez, pero con manejo médico por complicaciones cardiovasculares y endocrinas.

PRADER-WILLI

ETIOLOGIA

Ausencia de expresión de genes en el brazo largo del cromosoma 15 de origen paterno (región 15q11-q13).

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Obesidad y tendencia a la hiperfagia.
- Talla baja, hipogonadismo, y criptorquidia.
- Retraso en el desarrollo motor, discapacidad intelectual y alteraciones conductuales (compulsividad, testarudez).
- Hipotonía muscular en etapas pre- y postnatales.

DIAGNOSTICO

- Observación clínica de características fenotípicas.
- Confirmación con PCR y otras pruebas moleculares.

PRONOSTICO

- La obesidad y los problemas conductuales requieren manejo continuo.

TRATAMIENTO

- Enfoque en control de peso, mejora de masa muscular y aumento de agilidad.

PATAU (TRISOMIA 13)

ETIOLOGIA

Trisomía completa del cromosoma 13 (presencia de tres copias en lugar de dos).

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Anomalías severas: alargamiento del surco posterior, defectos en cuero cabelludo, y polidactilia.
- Anomalías renales (quistes renales, dilatación de pelvis renal).
- Retraso mental, apnea, y labios leporinos.

DIAGNOSTICO

- Confirmación por cariotipo.
- Pruebas prenatales: cordocentesis, amniocentesis y marcadores séricos.

PRONOSTICO

- Esperanza de vida muy baja; la mayoría muere en los primeros meses de vida.

TRATAMIENTO

- No existe tratamiento curativo; enfoque paliativo.

EDWARDS (TRISOMIA 18)

ETIOLOGIA

Trisomía en el par 18, es decir, tres copias del cromosoma 18.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor, hipertonia.
- Anomalías físicas: cabeza pequeña, occipucio prominente, orejas de implantación baja, micrognatia.
- Malformaciones cardíacas congénitas, defectos en paladar, y anomalías en extremidades

DIAGNOSTICO

- Diagnóstico prenatal y clínico postnatal.
- Confirmación genética mediante cariotipo.

PRONOSTICO

- Alta mortalidad en el primer año de vida; muy pocos alcanzan la niñez.

TRATAMIENTO

- No existe tratamiento efectivo; cuidados paliativos.

