



Mi Universidad

Moises Santiz Alvarez

Parcial III

Genética Humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Tercer Semestre Grupo A

Comitán de Domínguez, Chiapas a 2 de Noviembre de 2024

Síndromes

Cri du chat

es una enfermedad congénita infrecuente es caracterizada por un llanto que se asemeja al maullido de un gato.

Se debe a la delecion parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5.

Las características físicas son:

- Cabeza pequeña
- Epicantos
- Perfil mediofacial plano
- Surco nasolabial liso
- Fuente nasal bajo
- Aberturas oculares pequeñas
- Nariz corta

Dx:

- Cariotipo
- Duo marcador
- Triple marcador

Tx:

- Psicológico ya que las personas con este síndrome sufren bullying
- Fisioterapeutas, ya que a veces tienen lesiones.

Cardiovascular: el 75% presentan estenosis en algunos VS, fundamentalmente la aorta supra valvular y arteria pulmonar

Endocrino-metabólico: puede haber hipercalcemia durante la infancia. Y puede haber retrasos del crecimiento.

Williams

Es un trastorno multisistémico del neurodesarrollo, poco frecuente y de origen genético, caracterizado por una apariencia facial característica, anomalías cardíacas, anomalías cognitivas, y del desarrollo también.

Las características clínicas son:

- Suelen tener un rostro de diablillo
- Labios gruesos
- Nariz respigada
- Frente amplia
- Voz ronca
- Las mejillas protuyentes
- Caída con región malar poco desarrollada
- Dietes pequeños
- Mala oclusión dental
- Mandíbula pequeña

Dx:

- Ecografía obstétrica
- Análisis de microarray
- Test de hibridación fluorescente in situ (FISH)

Tx:

- No existe cura para el síndrome de Williams

Ocurre por una microdelecion del cromosoma 7 del brazo largo y esto hace referencia que ha perdido parte de la información genética.

Trastorno genético que causa obesidad, discapacidad intelectual y baja estatura.

Tx:

- Mejorar la fortaleza física y la agilidad
- Mejorar la estatura
- Incrementar la masa muscular
- Disminuir la grasa corporal
- Mejorar la distribución del peso.

Las características clínicas son:

- Obesidad
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Criptorquidia
- Alteraciones cognitivas
- Alteraciones en el aprendizaje y discapacidad intelectual
- Hipotonía muscular pre y posnatal.

Prader willi

La causa es la ausencia de la expresión de un alejo localizado en el brazo largo del cromosoma 15 de origen paterno.

Dx clínico:

- sobrepeso y obesidad
- urgencia de comer sin control
- retraso cognitivo
- manos y pies pequeños
- problemas de conducta
- movimientos torpes
- dificultad de lenguaje
- conducta compulsiva y controlada

Dx molecular:

- cariotipo
- PCR

Síndromes

Patau

Es una enfermedad genética causada por la presencia de 3 copias de cromosoma 13 en el cariotipo.

Los afectados por dicho síndrome mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses y como muchos llegan al año.

Signos y síntomas:

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento de tamaño del riñón
- Retraso mental
- Labios leporinos
- Apnea
- Defectos en el cuero cabelludo
- Displasia valvular
- Polidactilla o dilatación de la pelvis
- Quistes renales

También tiene otros nombres:

- Trisomía en el par 13
- Trisomía D
- Síndrome de Bartholin patau
- Polimalformativa grave.

El caso de mayor supervivencia conocido es de sexo femenino la cual llevo a vivir 23 años.

Dx:

- Cariotipo
- Cordocentesis
- Amniocentesis
- Duo marcador
- Triple marcador

Tx:

- No hay

Edwards

Es una enfermedad cromosómica, es caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18.

Tx:

- No hay

Pronostico de vida: es malo ya que fallecen alrededor del 95% en el primer año de vida. Aunque hay alguna excepción, el enfermo llegue a los 10 años y fallecen por las malformaciones cardiacas congénitas y por las infecciones respiratorias.

Dx clínico:

- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Retraso mental y psicomotor
- Hipertonía

Y también presenta múltiples anomalías congénitas como:

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