



- Erwin Emmanuel Pérez Pérez
- Parcial III
- Genética humana
- QFB. Hugo Najera Mijangos
- Medicina Humana
- Tercer semestre
- Grupo A

Mapas conceptuales

**Comitán de Domínguez, Chiapas a 3 de noviembre de
2024**

SÍNDROME DE CRI DU CHAT



ADVERTISING

Trastorno raro que afecta cada 20,000 de 50,000, sobre su incidencia es mayor en mujeres que en hombres (3-1)

- Cronosopatia debido a una selección o supresión parcial o total del material genético del brazo corto del cromosoma 5

CRACTERISTICAS

- 80% debido a delesi3n del Novo reordenamiento cromosomico de los padres
- 12 % padres
- Mosaisismo un 3%
- Anillos un 2%
- Translocaci3n del novo un 3 %
- Llanto similar a el maullido de un gato

DIAGN3STICO

- CARIOTIPO
- Duo marcador: 12 y 12.5 SDG
- Triple marcador: 13 y 13.5 SDG

TRATAMIENTO

- Intervenci3n multidisciplinaria
- Terapia psicol3gica
- Fisioterapeuta

SÍNDROME DE WILLIAMS

GENERALIDADES

1. Ocurre 1 de cada 7
2. Poco común
3. Pérdida de material genético de cromosoma 7
4. Descubierta por cardiólogo John Williams

ETIOLOGÍA

- Microdelección del cromosoma 7q11.23 que se refiere a pérdida de información genética de cromosomas 7 de padre o de madre
- Genes perdidos oscila entre 20-40 de los 8000 presentes

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Labios de diablillos
 - Labios gruesos
 - Frente amplia
 - Voz ronca
 - Dientes pequeños
 - Mal oclusión dental
 - Mandíbula pequeña
- Cardiovasculares:**
Estrechamiento de vasos sanguíneos, aorta supra valvular y arteria pulmonar

DIAGNÓSTICO

- Ecografía obstétrica
- Análisis de microarray
- Tests de hibridación fluorescente in situ (Fish)

Síndrome de Prader Willi

GENERALIDADES

- Obesidad
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Alt.cognitivas
- Alt.aprendizaje
- Hipotonía muscular pre y posnatal

CAUSAS

Ausencia de un alelo localizado en brazo largo del cromosoma 15 de origen paterno
15q11 - q13

CARACTERÍSTICAS

- Sobre peso u obesidad
- Desarrollo lento: Retraso cognitivo, manos, pies pequeños
- Problemas de conducta
- Dificultades de lenguaje
- Movimientos torpes
- Conducta impulsiva

DIAGNÓSTICO

- PCR
Técnica por el cual el patrón de metilación hallado

TRATAMIENTO

- Mejorar fortaleza física
- Mejorar estatura
- Incrementar la masa muscular
- Mejorar el distribuir del peso



SÍNDROME DE PATAU

GENERALIDADES

- Enfermedad genética causada por la presencia de tres copias del cromosoma 13 en el cariotipo
- Error de las células haciendo que se presenta un cromosoma adicional
 - Trisomía en el par 13
 - Síndrome de Bartolin patau

CASOS

- Afectados con este síndrome mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses
- Un caso mayor de supervivencia fue de un sexo femenino que llegó a los 25 años, el 30% de vida de una persona promedio

SIGNOS Y SINTOMAS

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

DIAGNÓSTICO Y TX

- Cordocentesis de sangre umbilical
- Amniocentesis
- Duo marcador o triple marcador

Tx: No existe

SÍNDROME DE EDWARDS

GENERALIDADES

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

CLÍNICA

- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Retraso mental y psicomotor
- Hipertonia
- Cabeza pequeña
- Fontanelas amplias
- Cuello corto
- Boca pequeña
- Labio y paladar hendido

TRATAMIENTO

- **No existe**

PRONOSTICO DE VIDA

Fallecen alrededor del 95 % en el primer año de vida, hay alguna excepción que el enfermo llegue a los 10 años, fallecen por malformaciones cardiacas, congénitas y infecciones respiratorias