



Mi Universidad

Síndromes

Cristian Josué Valdez Gómez

Parcial III

Genética Humana

Q.F.B Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Semestre III

Comitán de Domínguez, Chiapas a 02 de Noviembre de 2024

SINDROMES

Sx Cri Du Chat

"Síndrome del maullido de gato" debido al llanto característico en recién nacidos

Es una anomalía genética rara.

Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 5 (5p-).

- Microcefalia
- Cara redonda
- Ojos separados (hipertelorismo)
- Mandíbula pequeña (micrognatia)

Diagnostico:

Signos y síntomas:

Cariotipo:

- Duomarcador
- Triplemarcador

- Llanto similar al maullido de un gato
- Retraso en el desarrollo
- Discapacidad intelectual.

No existe cura específica. Terapias de apoyo como fisioterapia, terapia Psicológica.

Sx de Williams

Trastorno genético que afecta el desarrollo y se caracteriza por rasgos faciales únicos y habilidades sociales distintivas.

Microdeleción en el cromosoma 7, afectando el gen de la elastina.

- Cara de "diablillo"
- Puente nasal bajo
- Mejillas prominentes
- Sonrisa amplia
- Dientes pequeños y espaciados.

Pronóstico de vida: Variable, dependiendo de las complicaciones cardiovasculares.

Cardiovasculares

75% estrechamiento (estenosis de la arteria supraavalvular)

Endocrino - Metabólicas

Hipercalemia transitoria, retraso del crecimiento

No tiene cura; se manejan las complicaciones y se brindan terapias de apoyo (fisioterapia, habla).

Sx Prader Willi

Trastorno genético que causa un apetito insaciable, lo que lleva a problemas de obesidad.

Pérdida de función de genes en el cromosoma 15 heredados del padre.

- Baja estatura
- Hipotonía (debilidad muscular)
- Manos y pies pequeños
- Ojos en forma de almendra.

Tratamiento: Control estricto de la dieta, terapia hormonal, y terapias de apoyo.

Signos y síntomas:

- Hiperfagia (apetito extremo)
- Discapacidad intelectual leve a moderada
- Retraso en el desarrollo motor.

Pronóstico de vida: Puede reducirse debido a la obesidad y complicaciones asociadas si no se controla adecuadamente.

Sx Patau

Trastorno cromosómico grave causado por la presencia de un cromosoma adicional en el par 13.

Trisomía completa o parcial del cromosoma 13.

Signos y síntomas:

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento del tamaño del riñon
- Retraso mental
- Labio leporino
- Apnea
- Defectos en cuero cabelludo
- Displasi

Diagnostico:

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

Tratamiento: No tiene cura; el tratamiento es principalmente paliativo para mejorar la calidad de vida.

SINDROMES

