



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
CAMPUS COMITÁN.
LIC. MEDICINA HUMANA**



Síndromes

Mireya Pérez Sebastián.

Genética Humana.

QFB. Hugo Najera Mijangos.

Parcial III.

Tercer Semestre.

Medicina Humana.

Comitán De Domínguez, Chiapas. 03 De Noviembre 2024.

SINDROMES

SINDROME DE CRIDUCHAT

Es una cromosomopatía, se debe a la delección, total del material genético, parte del brazo corto del cromosoma 5.

Características:

80% de los casos se debe por una delección de novo.
12% reordenamiento cromosómico de los padres.
3% mosaicismo.
2% anillos.
3% translocación novo.

Características físicas:

Nariz corta, abertura celular pequeña, mandíbula subdesarrollada, labio superior delgado, surco nasolabial plano.

Diagnostico:

1. Duo marcador: 12 y 12.5 SDG.
2. Tripe marcador: 13 Y 13.5 SDG.

Tratamiento:

- Psicologico,
- Neurologos,
- Traumatologos,
- Psicomotricistas.

SINDROME DE WILLIAMS

es causado por una perdida del material genético del cromosoma 7, fue descubierto por el cardiólogo, John Williams, 1961.

Etiología:

ocurre por microdelección del cromosoma 7q11.23, perdió la parte de la información del cromosoma 7, presente de madre o padre.

Característica clínica:

Rostro de diablitos, labios gruesos, nariz respingada, voz ronca, dientes pequeños, mandíbula pequeña.

Cardiovasculares:

75% presenta estenosis en algunos vasos sanguíneos, en la aorta supra valvular y la arteria pulmonar.

Manifestaciones que afectan al S. musculoesquelético:

Laxitud o contracturas articulares, alteraciones en la columna, y bajo tono muscular.

Diagnostico laboratorio:

- Ecografía Obstetrica.
- Analisis de micro-array.
- Test de hibridización fluorescente in situ.

SINDROME DE WILLIE

Alteración genética descrita en el año 1956 por doctores suizos.

Características:

Alteraciones cognitivas.
Alteraciones de aprendizaje y discapacidad intelectual.
Hipotonía muscular pre- y posnatal.

causado en el brazo largo cromosoma 15 de origen paterno.

Cuadro clínico:

1. sobrepeso u obesidad.
2. Comer sin control.
3. Desarrollo lento.
4. Manos y pies pequeños.
5. Movimientos torpes.
6. Dificultad de lenguaje.

Diagnostico Molecular:

Analisis de metilación por PCR.

Tratamiento:

- Mejorar la fortaleza física .
1. Mejorar la estatura.
 2. Disminuir la grasa corporal.
 3. Incrementar el vigor.

SINDROME DE PATAU

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

Trisomía en el par 13.
Trisomía D.
Polimalformativa grave.

Los aspectos del síndrome mueren al nacer o poco después de tiempo a 3 meses.

Signos y síntomas:

1. Alargamiento del surco posterior.
2. Aumento del tamaño del riñón.
3. Retraso mental.
4. Labios leporinos.
5. Displasia valvular.
6. Quiste renal.
7. Defectos en el cuero cabelludo

Diagnostico:

1. Cariotipo
2. Corducentes.
3. Amniocentesis
4. Duo marcador

NO existe ningún tratamiento.

SINDROME DE EDWARDS

o Trisomía 18 es una enfermedad cromosómica rara presente en el cromosoma adicional en el par 18.

Diagnostico Clínico:

1. Bajo peso al nacer.
2. Talla corta.
3. Retraso mental.
4. Cabeza pequeña.
5. Fontanelas amplias.
6. Cuello corto.
7. Boca pequeña.
8. Labios y paladar hundido.
9. Presenta múltiples anomalías.

Diagnostico de vida:

El 95% es alrededor de 1 año de vida.

NO HAY TRATAMIENTO