



*Anamim Cordero Aranda*

*Genética humana*

*QFB. Hugo Najera Mijangos*

*Mapa conceptual: síndromes cromosómicos*

*Medicina humana*

*Tercer semestre*

*Grupo: A*

*03/11/2024*

# SINDROMES CROMOSOMICOS

## CRI DU CHAT

Delección o supresión parcial o total en el brazo corto del cromosoma 5 durante el desarrollo de un ovulo o espermatozoide.

**Llanto similar al maullido de gato, que desaparece conforme los años**

- Mandibula subdesarrollada
- Cabeza pequeña
- Puente nasal bajo
- Nariz corta
- Aberturas oculares pequeñas
- Labio superior delgado
- Surco nasolabial liso

### DIAGNÓSTICO

- Cariotipo
- En el embarazo: duo y triple marcador

## WILLIAMS/B EUREN

Microdelección del cromosoma 7q 11 23

### Rostro de diablillo

- Voz ronca
- Mejillas protuyentes
- Dientes chuecos
- Mandibula pequeña
- Aumento de tejido alrededor de los ojos
- Hipercalcemia transitoria
- Problemas cardiovasculares
- Laxitud articulares
- Alteraciones de la columna

### DIAGNÓSTICO

- Ecografía obstetrica
- Analisis de micro-array
- FISH

## PRADER WILLI

Ausencia de la expresión de un alelo en el brazo largo del cromosoma 15 de origen paterno (15q11-q13)

- Obesidad
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Criptoquidia
- Hipotonia muscular pre y postnatal
- Alteraciones cognitivas, en el aprendizaje y discapacidad intelencual

### DIAGNÓSTICO

#### CLÍNICO

#### MOLECULAR

PCR

- Sobrepeso u obesidad
- Comen sin control
- Retraso cognitivo
- Manos y pies pequeños
- Discusiones, testarudez, mal humor
- Movimientos torpes

### TRATAMIENTO

- Mejorar la fortaleza física y la agilidad
- incrementar la masa muscular y grasa corporal
- Mejorar la distribución del peso
- Incrementar el vigor

## PATAU

Preencia de 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo

### Incompatible con la vida

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento del tamaño del riñon
- Retraso mental
- Labios leporinos
- Apnea
- Defectos en el cuerro cabelludo
- Displasia valvular
- Dilatacion de la pelvis

### DIAGNÓSTICO

- Cordocentesis
- Amniocentesis
- Duo o triple marcador

## EDWARS/TRISOMIA 18

Presencia de un cromosoma adicional en el par 18

Se caracteriza por bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor e hipertonia

- Cabeza pequeña con occipucio prominente
- Fontanelas amplias
- Implantacion baja de las orejas
- Hipoplasia mandibular
- Cuello corto
- Boca pequeña
- Paladar ojival.

Pronostico vital malo. Alrededor del 95% mueren en el primer año de vida