



**Mi Universidad**

## **Mapa conceptual**

*Carlos Eduardo Villatoro Jiménez*

*Síndromes*

*Parcial 3*

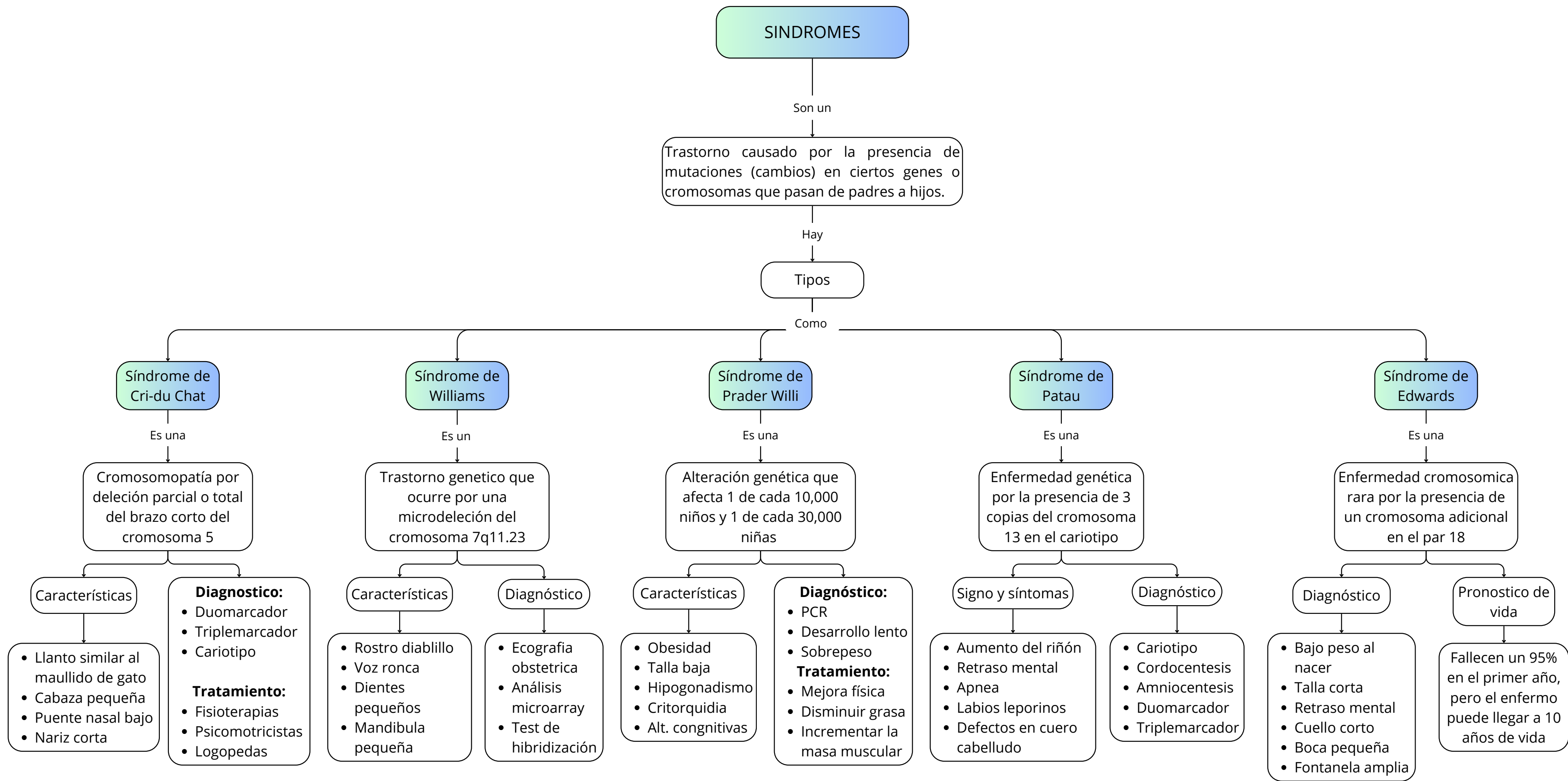
*Genética humana*

*QFB. Hugo Najera Mijangos*

*Medicina humana*

*Semestre 3*

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



# SINDROMES

Trastorno causado por la presencia de mutaciones (cambios) en ciertos genes o cromosomas que pasan de padres a hijos.

## Tipos

### Síndrome de Cri-du Chat

Cromosopatía por delección parcial o total del brazo corto del cromosoma 5

#### Características

- Llanto similar al maullido de gato
- Cabaza pequeña
- Puente nasal bajo
- Nariz corta

#### Diagnostico:

- Duomarcador
- Triplemarcador
- Cariotipo

#### Tratamiento:

- Fisioterapias
- Psicomotricistas
- Logopedas

### Síndrome de Williams

Trastorno genético que ocurre por una microdelección del cromosoma 7q11.23

#### Características

- Rostro diablillo
- Voz ronca
- Dientes pequeños
- Mandibula pequeña

#### Diagnóstico

- Ecografía obstetrica
- Análisis microarray
- Test de hibridización

### Síndrome de Prader Willi

Alteración genética que afecta 1 de cada 10,000 niños y 1 de cada 30,000 niñas

#### Características

- Obesidad
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Critorquidia
- Alt. cognitivas

#### Diagnóstico:

- PCR
- Desarrollo lento
- Sobrepeso

#### Tratamiento:

- Mejora física
- Disminuir grasa
- Incrementar la masa muscular

### Síndrome de Patau

Enfermedad genética por la presencia de 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo

#### Signo y síntomas

- Aumento del riñón
- Retraso mental
- Apnea
- Labios leporinos
- Defectos en cuero cabelludo

#### Diagnóstico

- Cariotipo
- Cordocentesis
- Amniocentesis
- Duomarcador
- Triplemarcador

### Síndrome de Edwards

Enfermedad cromosómica rara por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18

#### Diagnóstico

- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Retraso mental
- Cuello corto
- Boca pequeña
- Fontanela amplia

#### Pronostico de vida

Fallecen un 95% en el primer año, pero el enfermo puede llegar a 10 años de vida

## Referencia

1- Apuntes tomados en clase