



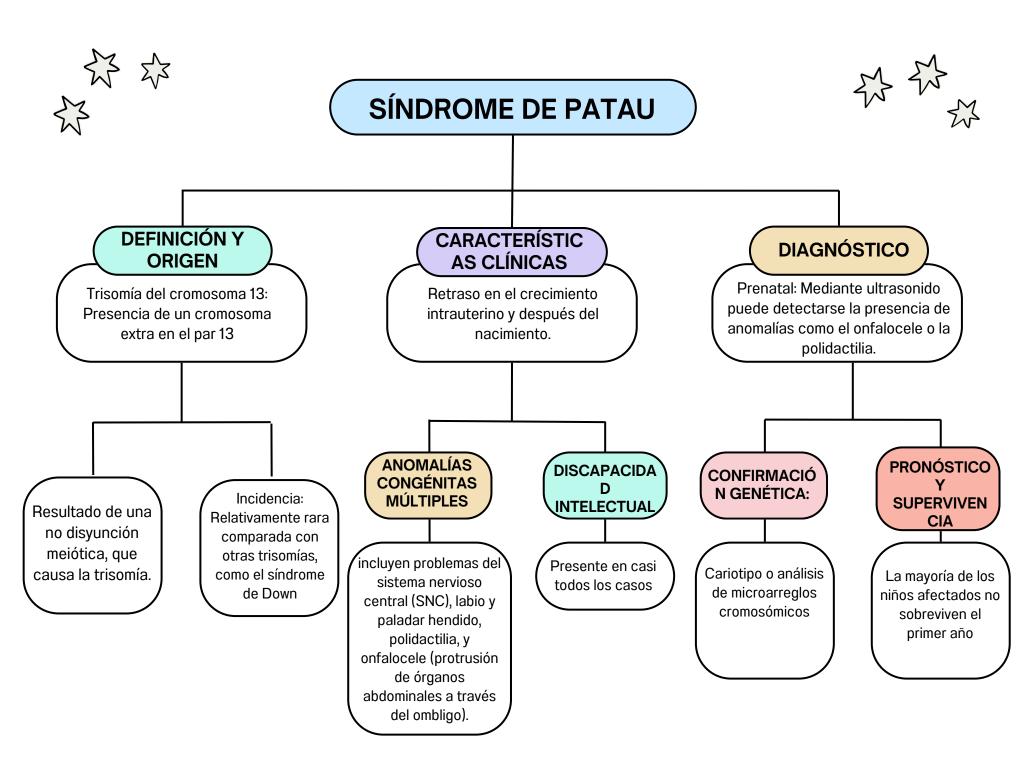
ALUMNO:

Brayan Henrry Morales López

GRADO: Tercer Semestre

GRUPO: A

DOCENTE: QFB. Hugo Nájera Mijangos







SINDROME DE CRIDUCHAT



DEFINICIÓN Y ETIOLOGÍA

Deleción del brazo corto del cromosoma 5 (5p), conocida como síndrome del "maullido de gato" por el característico llanto agudo que presentan los recién nacidos.

> La deleción suele ser de **novo**, aunque un pequeño porcentaje (10-15%) es heredado de uno de los padres portador de una translocación

CARACTERÍSTI CAS CLÍNICAS

Microcefalia, hipertelorismo (ojos muy separados), pliegues epicánticos, orejas de implantación baja y micrognatia (mandíbula pequeña).

LLANTO CARACTERÍS TICO

Similar al maullido de un gato, especialmente en la infancia. DISCAPACIDA D INTELECTUAL:

Grado de discapacidad relacionado con el tamaño de la deleción

DIAGNÓSTICO

Estudio cromosómico: Para identificar la deleción del 5p.

ANÁLISIS DE MICROMATRICES CROMOSÓMICAS:

Útil en casos de deleciones sutiles que no se detectan con cariotipo convencional



SINDROME DE EDWARDS



DEFINICIÓN Y ETIOLOGÍA

Trisomía del cromosoma 18: Presencia de un cromosoma 18 extra.

> Surge generalmente por no disyunción meiótica, y en raras ocasiones puede ser causado por mosaicismo

CARACTERÍSTIC AS CLÍNICAS

- Bajo peso al nacer
- Boca pequeña,
- micrognatia (mandíbula pequeña), orejas de implantación baja.
- Manos empuñadas con dedos superpuestos y talones prominentes.
- Problemas cardíacos (como defectos septales),
- anomalías renales y gastrointestinales

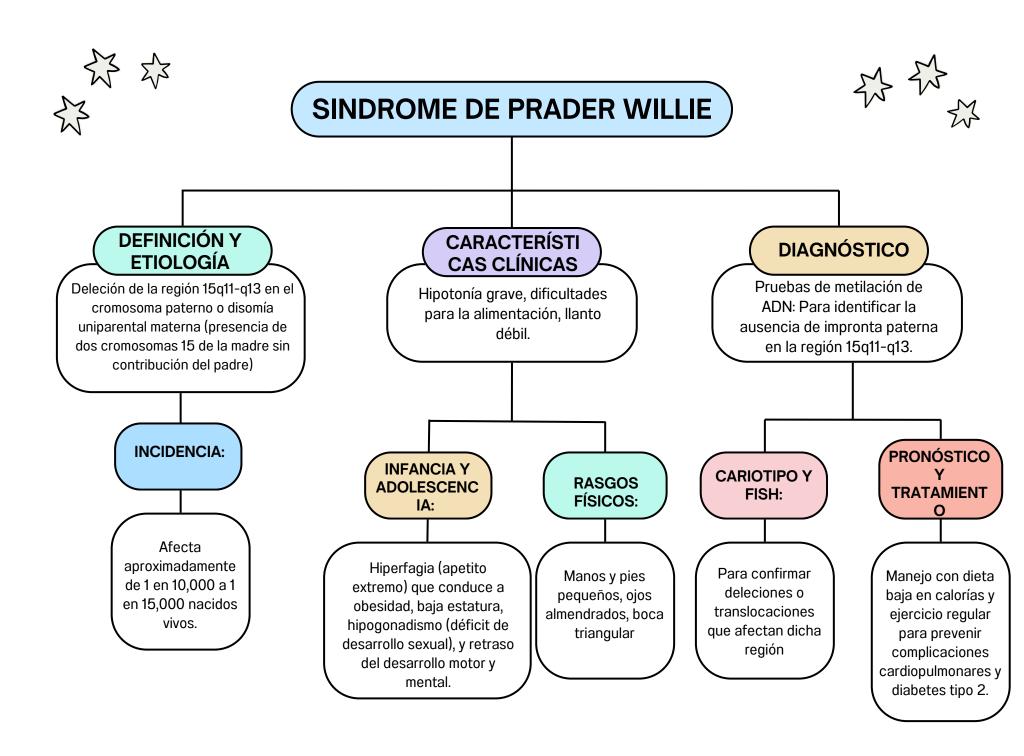
DIAGNÓSTICO

Ecografía prenatal: Detecta algunas características dismórficas y retraso en el crecimiento

PRUEBAS GENÉTICAS:

Confirmación mediante cariotipo o análisis de microarreglos BAJA SUPERVIVEN CIA

La mayoría de los niños no sobreviven más allá del primer año.





SINDROME DE WILLIAMS



DEFINICIÓN Y ETIOLOGÍA

Microdeleción en el cromosoma 7q11.23: Afecta a múltiples genes, incluyendo el gen de elastina (ELN), lo que contribuye a los rasgos distintivos del síndrome.

CARACTERÍSTI CAS CLÍNICAS

- Nariz pequeña
- Labios gruesos
- Boca grande
- Aspecto facial a menudo descrito como "facies de duende"
- Problemas cardiovasculares:
- Estenosis supra valvular aórtica (relacionada con la deleción en el gen de elastina, ELN)
- Posibles otras complicaciones vasculares

DIAGNÓSTICO

Pruebas genéticas: Identificación de la microdeleción en el cromosoma 7 mediante técnicas de FISH o microarrays cromosómicos.

EVALUACIÓN CLÍNICA:

Diagnóstico basado en características clínicas y confirmación genética CASOS ESPORÁDICO S:

La mayoría de los casos son de novo, lo que indica un riesgo bajo de recurrencia para los padres