

UDS

Mi Universidad



ALUMNO:

Brayan Henry Morales López

GRADO: Tercer Semestre

GRUPO: A

DOCENTE: QFB. Hugo Nájera Mijangos

SÍNDROME DE PATAU

DEFINICIÓN Y ORIGEN

Trisomía del cromosoma 13:
Presencia de un cromosoma extra en el par 13

Resultado de una no disyunción meiótica, que causa la trisomía.

Incidencia:
Relativamente rara comparada con otras trisomías, como el síndrome de Down

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Retraso en el crecimiento intrauterino y después del nacimiento.

ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÚLTIPLES

incluyen problemas del sistema nervioso central (SNC), labio y paladar hendido, polidactilia, y onfalocele (protrusión de órganos abdominales a través del ombligo).

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Presente en casi todos los casos

DIAGNÓSTICO

Prenatal: Mediante ultrasonido puede detectarse la presencia de anomalías como el onfalocele o la polidactilia.

CONFIRMACIÓN GENÉTICA:

Cariotipo o análisis de microarreglos cromosómicos

PRONÓSTICO Y SUPERVIVENCIA

La mayoría de los niños afectados no sobreviven el primer año

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

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

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

LLANTO CARACTERÍSTICO

Similar al maullido de un gato, especialmente en la infancia.

DISCAPACIDAD 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

CARACTERÍSTICAS 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 SUPERVIVENCIA

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

SINDROME DE PRADER WILLIE

DEFINICIÓN Y ETIOLOGÍA

Deleción de la región 15q11-q13 en el cromosoma paterno o disomía uniparental materna (presencia de dos cromosomas 15 de la madre sin contribución del padre)

INCIDENCIA:

Afecta aproximadamente de 1 en 10,000 a 1 en 15,000 nacidos vivos.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Hipotonía grave, dificultades para la alimentación, llanto débil.

INFANCIA Y ADOLESCENCIA:

Hiperfagia (apetito extremo) que conduce a obesidad, baja estatura, hipogonadismo (déficit de desarrollo sexual), y retraso del desarrollo motor y mental.

RASGOS FÍSICOS:

Manos y pies pequeños, ojos almendrados, boca triangular

DIAGNÓSTICO

Pruebas de metilación de ADN: Para identificar la ausencia de impronta paterna en la región 15q11-q13.

CARIOTIPO Y FISH:

Para confirmar deleciones o translocaciones que afectan dicha región

PRONÓSTICO Y TRATAMIENTO

Manejo con dieta baja en calorías y ejercicio regular para prevenir complicaciones cardiopulmonares y diabetes tipo 2.

SINDROME DE WILLIAMS

DEFINICIÓN Y ETIOLOGÍA

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

CARACTERÍSTICAS 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 delección en el gen de elastina, ELN)
- Posibles otras complicaciones vasculares

DIAGNÓSTICO

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

EVALUACIÓN CLÍNICA:

Diagnóstico basado en características clínicas y confirmación genética

CASOS ESPORÁDICOS:

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