



**Mi Universidad**

**Mapa conceptual**

*Vanessa Celeste Aguilar Cancino*

*Tercer parcial*

*Genética humana*

*QFB. Hugo Nájera Mijangos*

*Medicina Humana I*

*Tercer semestre grupo B*

*Comitán de Domínguez, Chiapas 03 de noviembre 2024.*

# SÍNDROMES

## TIPOS

### SÍNDROME DE CRIDUCHAT

Esto

Se debe a la deleción de un segmento del brazo corto del cromosoma 5

Afecta uno de cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos



Características

Reordenamiento cromosómico de los padres

Se debe a

Detección del Novo (No heredada)

Llanto similar al maullido de gato

Microcefalia

Hipotonía

Diagnostico

- Llanto persistente
- Examen físico
- Pruebas genéticas (cariotipo v FISH)

Tratamiento

- Terapias de apoyo
- Apoyo familiar y educativo

### SINDROME DE WILLIAMS

Ocurre en uno de cada 7500 recién nacidos

Es

Es una enfermedad genética que afecta muchas partes del cuerpo



Ocurre por

Pérdida de material genético en el cromosoma 7

Se reconoce

Existe una deleción en la región cromosómica 7q11.23

Otras manifestaciones

Cardiovasculares

El 75% presentan estrechamientos (estenosis)

Endocrino-metabólico

Puede haber hiperplasia

Manifestaciones de musculo esquelético

Características

Rostro de diablito

(Labios gruesos, nariz respingada, frente amplia)

Voz ronca

Mejillas producentes y caídas

Dientes pequeños y mal oclusión dental

Diagnostico

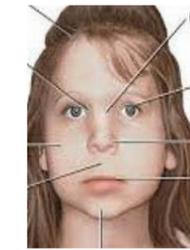
- Alteraciones de la columna
- Bajo tono muscular

### SINDROME DE PRADER WILLIE

Afecta a uno de cada 10,000 niños y de uno de cada 30,00 niñas

Causada

Pérdida de genes paternos en región q11-q13 del cromosoma 15



Características

- Obesidad
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Criptorquidia

Dx molecular

Análisis de metilación por PCR

- Ecografía obstétrica
- Análisis de micro array
- Dúo marcador
- FISH

Dx clínico

- Obesidad
- Urgencia de comer
- Desarrollo lento

Tratamiento

- Mejorar la estatura
- Incremento de masa molecular
- Incremento del vigor

### SINDROME DE PATAL

Es una enfermedad genética

Causa

La presencia de tres copias del cromosoma 13 en el cariotipo

Afectados

Mueren poco después de nacer, la mayoría a los 3 meses

Diagnostico

- Cariotipo
- Cordocentesis
- Amniocentesis
- Duo marcador o tripe marcador

Signos y síntomas

- Aumento de tamaño en el riñón
- Retraso mental
- Apnea
- Labios leporinos



# SÍNDROME DE EDWARDS



Es una enfermedad cromosómica rara caracterizada por la presencia del cromosoma 18

## Diagnostico

- Bajo peso al nacer
- Retraso mental
- Cabeza pequeña
- Fontanelas amplias
- Hipoplasia mandibular

## Tratamiento

- No hay tratamiento

## Pronostico de vida

- Es malo
- Fallecimiento alrededor de 95% en el primer año de vida