



Mi Universidad

Mapa conceptual

Ángel Antonio Suárez Guillén

Tercer Parcial

Genética Humana

Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Tercer semestre

Síndrome de Cri du Chat

Descripción

Transtorno relativamente raro y afecta uno de cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos

Cariotipo

Se debe a la deleción parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5 durante el desarrollo de un óvulo o de espermatozoide

Características

- 1.-Llanto similar al maullido de gato
- 2.-El llanto desaparece en los primeros años de vida

Características fenotípicas

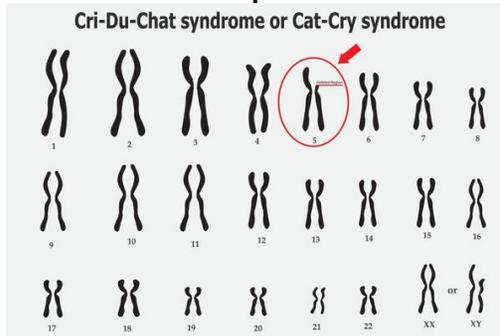
- 1.Cabeza pequeña
- 2.Nariz corta
- 3.Aberturas oculares
- 4.Puente nasal bajo
- 5.Epicantos pequeños
- 6.Mandibula subdesarrollada

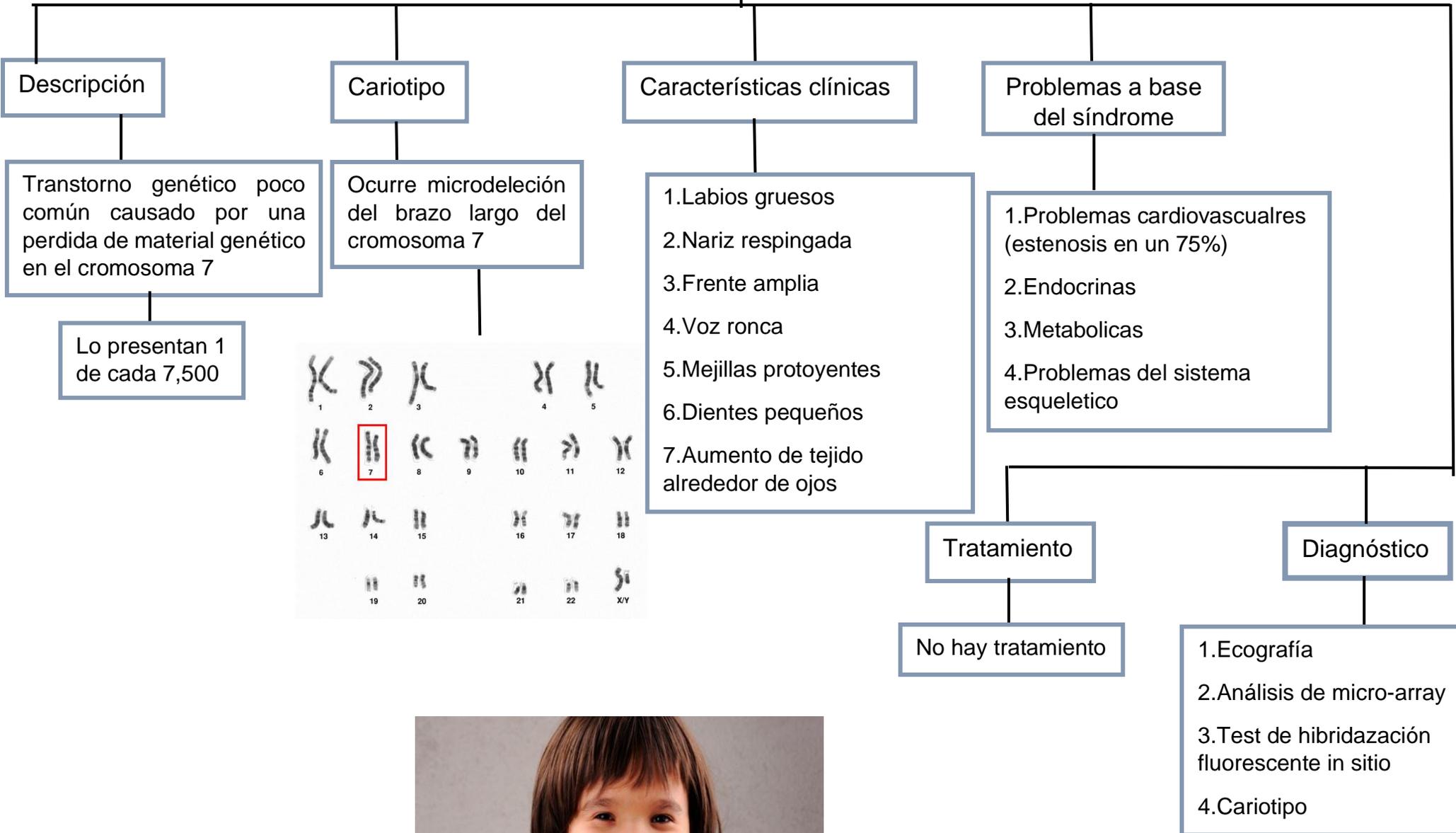
Diagnóstico

- 1.Cariotipo
- 2.Muestra de sangre

Tratamiento

- 1.No tiene tratamiento
- 2.Se podría hacer terapia psicológica o algunos detalles fenotípicos





Descripción

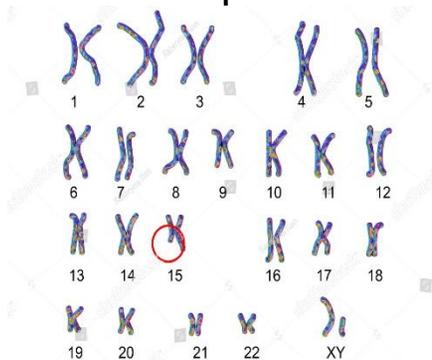
Alteración genética descrita en el año 1965 por el doctores suizos

Características fenotípicas

1. Obesidad
2. Hipogonadismo
3. Alteraciones cognitivas
4. Talla baja
5. Criptorquidia
6. Hipotonía muscular pre y postnatal

Cariotipo

Ausencia en la expresión de un alelo localizado en brazo largo del cromosoma 15 de origen paterno



Diagnóstico clínico

1. Sobre peso y obesidad
2. Urgencia de comer sin control
3. Desarrollo lento
4. Manos y pies pequeños
5. Problemas de conducta
6. Movimientos torpes
7. Dificultad del lenguaje
8. Conducta impulsiva
9. Controladores

Diagnostico

PCR
Cariotipo

Tratamiento

1. Mejorar la fortaleza física y la agilidad
2. Buena comida
3. Ejercicio



Descripción

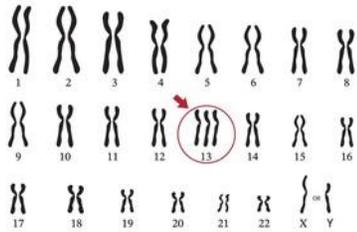
Es una enfermedad genética causada por la presencia de 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo

No es compatible con la vida, por lo que mueren a las pocas horas de nacer

Cariotipo

3 copias del cromosoma 13

Patau syndrome - Trisomy 13



shutterstock.com · 2443695275

Signos y síntomas

1. Alargamiento del surco superior
2. Aumento del riñón
3. Retraso mental
4. Labios leporinos
5. Apnea
6. Defectos cuero cabelludo
7. Displasia vulvar
8. Polidactilia

Diagnóstico

1. Cariotipo
2. Cordocentesis
3. Amniocentesis

Tratamiento

No hay tratamiento

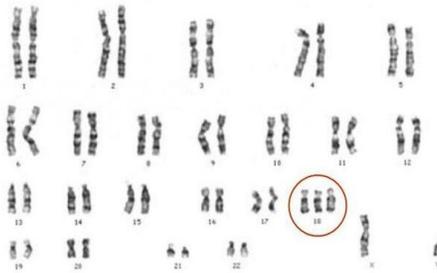


Descripción

Trisomía 18, es una enfermedad cromosómica rara caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18

Cariotipo

Cromosoma adicional en el par 18



Diagnóstico clínico

1. Cabeza pequeña
2. Occipucio prominente
3. Fontanelas amplias
4. Implantación bajas de las orejas
5. Hiperplasia mandibular
6. Cuello corto
7. Boca pequeña

Pronóstico de vida

Es malo, falleciendo alrededor del 95% en el primer año de vida.

Tratamiento

No hay tratamiento



Bibliografías

Anotaciones tomadas en clase