



Mapa conceptual

Jorge Santis García

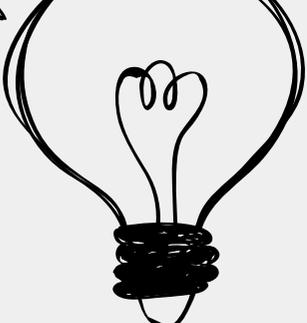
Tercer Parcial

Genética humana

Qfb. Nájera Mijangos Hugo

Medicina humana

Tercer Semestre Grupo "B"



SINDROME DE CRI DU CHAT

- aollido de gato
- cabeza pequeña
- epicantos
- puente nasal bajo
- abertura oculares pequeñas
- nariz corta
- labio superior delgado
- surco nasolabial liso
- perfil mediofacial plano.



tratamiento

no

tiene tratamiento específico.

diagnostico

por llanto persistente y
característico del síndrome

análisis cromosómico.

es una cromosopatía que se
debe a la deflección o supresión
parcial del cromosoma 5

Durante

el desarrollo del óvulo o de un
espermatozoide

Característica

son

el 80 % se debe a una
delección del novo no heredada

son

reordenamiento cromosómico
de los padres 12 %

3% de mosaicismo

2% de anillos

3% translocación del novo

SINDROME DE WILLIAMS

características clinicas

- suelen tener rostros de diablillo
- labios gruesos
- nariz respingada
- voz ronca
- dientes pequeños
- mandibula pequeña

son

manifestacion que afecta al sistema musculoesqueletico

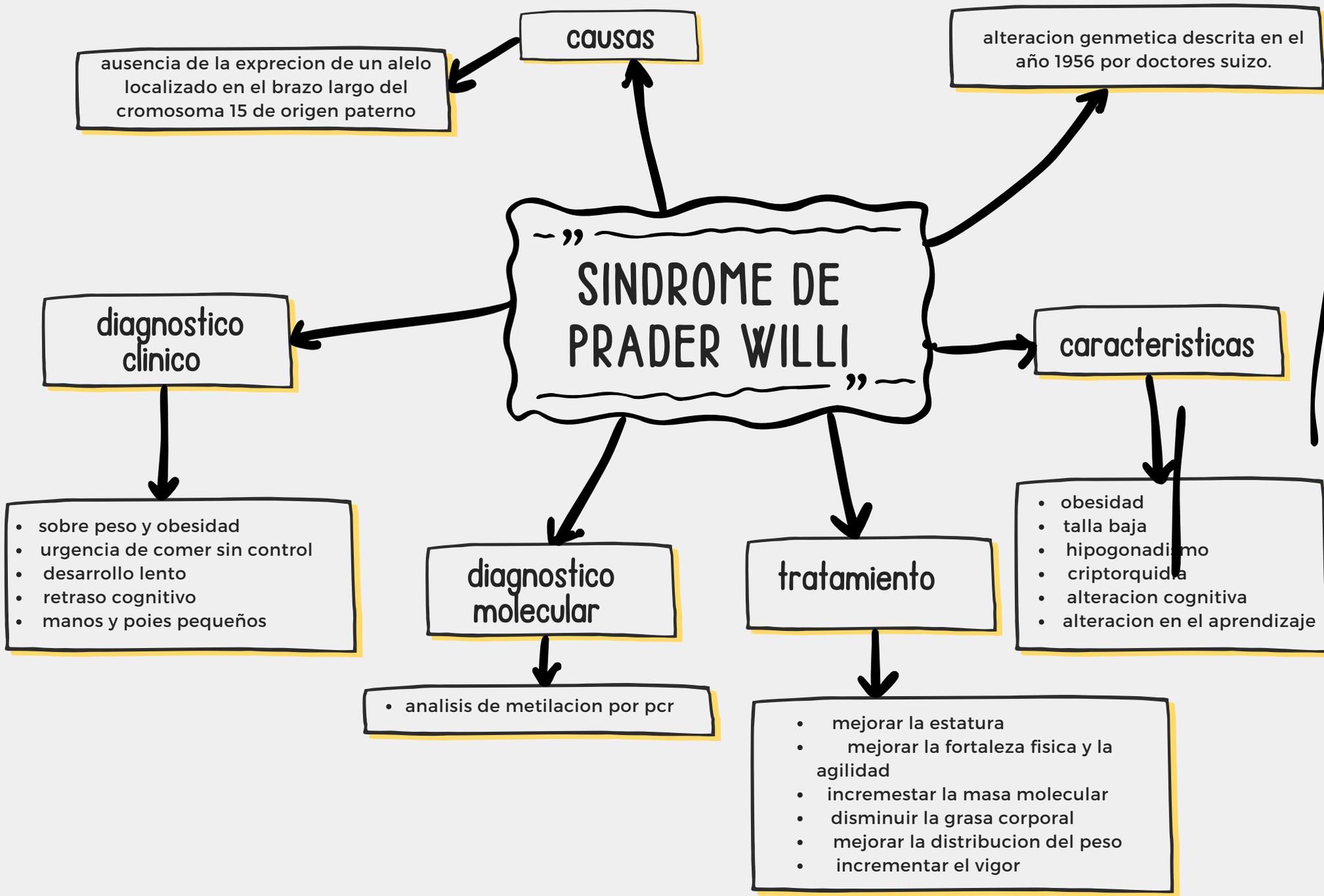
- laxitud o contracturas articulares
- alteraciones de la columna
- bajo tono muscular

diagnostico

- ecografia obstetrica
- analisis de microrray
- test de hibridacion fluorescente insitu (FISH)
- Cariotipo

trastorno genetica poco comun, causada por una perdida de material genetico en el cromosoma 7

son



SINDROME DE PATAU

es una enfermedad genética causada por la presencia de tres copias del cromosoma 13

signos y síntomas

- alargamiento del surco posterior
- aumento del tamaño del riñón
- retraso mental
- labios leporinos
- apnea
- defecto del cuero cabelludo
- displasia vascular
- quistes renales

diagnostico

- cariotipo
- cordocentesis
- amniocentesis
- duo marcador o triple marcador

tratamiento

- no hay tratamiento

SINDROME DE EDWARDS

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

diagnostico clinico

- por bajo peso al nacer
- talla corta
- retraso mental y psicomotor
- hipertonia
- presenta multiples anomalias congenittas

pronostico de vida

fallece alrededor del 95% en el primer año de vida

tratamiento

no hay tratamiento