



Mi Universidad

Mapa Conceptual

Luis Alberto López Abadía

Tercer Parcial

Genética Humana

QFB. Hugo Najera Mijangos

Medicina Humana

Tercer Semestre, 3-B

Comitán de Domínguez, Chiapas 03 de noviembre del 2024

SÍNDROMES

Síndrome de Cri du Chat

1 de cada 20mil-50mil nacidos

Sin Tx específico y Terapias psicológicas

- Cabeza pequeña
- Epicantos
- Puente nasal bajo
- Nariz corta
- Perfil mediofacial bajo
- Surco nasolabial liso
- Aberturas oculares pequeñas

Deleción o supresión parcial o total del p del cromosoma 5

Llanto similar al maullido de un gato

- ✓ Muestra de sangre
- ✓ Cariotipo

Síndrome de Williams

1 de cada 7 mil 500

Tx se adapta a las necesidades. Tx sin cura

- Voz ronca
- Mal oclusión dental
- Mandíbula pequeña
- Aumento tejido alrededor de los ojos
- Estrechamiento en algunos vasos
- Hipercalcemia
- Retraso del crecimiento
- Laxitud o contracturas articulares
- Alteración de la columna

Microdeleción del cromosoma 7 q, 11, 23. 20-40 genes perdidos

Rostro de diablillo (Labios gruesos, nariz respingada, frente ampliada)

- ✓ Ecografía
- ✓ Análisis de microarrays
- ✓ FISH
- ✓ Dúo y Triple marcador

SÍNDROMES

Síndrome de Prader Willie

1 de cada 10 mil niños y 1 de cada 30 mil niñas

Tx: Mejorar alimentación, Incremento masa muscular, Disminuir grasa corporal, Incrementar el vigor

- Obesidad
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Criptorquidia
- Alteraciones cognitivas
- Hipotonía muscular
- Alt aprendizaje

Ausencia de la expresión de un alelo del cromosoma 15 del q 11 – q 13

Urgencia de comer sin control y discusiones

- ✓ PCR

Síndrome de Patau

1 de cada 16 mil

Trisomía en el par 13

Sin Tx

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento tamaño del riñón
- Retraso mental
- Labios leporinos
- Apnea
- Defectos cuero cabelludo
- Displasia valvular
- Quistes renales

Mueren poco tiempo al nacer, último caso hasta los 23 años

- ✓ Cariotipo
- ✓ Cordocentesis
- ✓ Amniocentesis
- ✓ Dúo o triple marcador

Síndrome de Edwards

1 de cada 6 mil

Cromosoma adicional en el par 18

Sin Tx

- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Retraso mental
- Psicomotor
- Hipertonía
- Cabeza pequeña
- Fontanelas amplias
- Cuello corto
- Boca pequeña
- Labio y paladar hendido
- Micrognatia

95% fallecen en el primer año de vida

- ✓ Clínico
- ✓ CVS
- ✓ Amniocentesis
- ✓ Cordocentesis
- ✓ Cariotipo