

## Cuadro sinóptico de síndromes.

Mariana Sarahi Espinosa Pérez.

Qfb. Hugo Nájera Mijangos.

Tercero B.

Genética humana.

Comitán de Domínguez, Chiapas a 3 de noviembre de 2024.

## Introducción.

Los síndromes genéticos son condiciones médicas que resultan de anomalías en el material genético de un individuo. Estas alteraciones pueden ser causadas por mutaciones en uno o varios genes, cambios en el número de cromosomas, o la combinación de factores genéticos y ambientales. Los síndromes genéticos pueden manifestarse de diversas maneras, afectando el desarrollo físico, cognitivo y emocional de quienes los padecen.

Suelen ser demasiados síndromes genéticos de los cuales solo hablaremos de 5, de los que hablaremos de cada junto como características, clínica, diagnóstico, tratamiento, entre otros temas.

# SINDROMES.

## Sindrome Edwards.

- Trisomía 18, presencia adicional en el par del cromosoma 18.
- Pronóstico malo de vida, fallecimiento del 95% en 1 año de vida puede llegar a 10 años pero, fallecen por malformaciones cardíacas e infecciones respiratorias.

### Diagnostico.

- Disminución de peso al nacer, retraso mental y psicomotos e hipertonia y talla corta.

### Anomalías congénitas.

- Cabeza pequeña, con occipucio prominente.
- Fontanelas amplias.
- Implantación baja de orejas.
- Hipoplasia mandibular.
- Cuello corto.
- Boca pequeña.
- Paladar ojival.
- Labio y paladar hendido

### Tratamiento.

No hay.

## Sindrome de Patau.

Enfermedad genética causada por presencia de tres cromosomas en cromosoma 13 en cariotipo.

### Características.

- Error en células haciendose un cromosoma adicional.
- Trisomía en par 13.
- Trisomía D.
- Polimalformativa grave.
- Mayoría viven hasta los 3 meses.

### Signos y síntomas

- Alargamiento del surco posterior.
- Aumneto tamaño de riñon.
- Retraso mental.
- Labios leporinos.
- Apena.
- Defectos en cuero cabelludo.
- Displasia valvular.
- Polidactilia o dilatación en pelvis.
- Quiste renales.

### Diagnóstico.

- Cariotipo.
- Cordoncentesis.
- Amniocentesis.
- Duo o triple marcador.

### Tratamiento.

No hay.

# SINDROMES.

## Sindrome prader willi.

## Sindrome Williams.

Alteración genética del cromosoma 15 de origen paterno.

### Causas.

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

### Tratamiento.

- Mejorar fortaleza física.
- Mejora de estatura.
- Aumento de masa muscular.
- Disminución de grasa corporal.
- Mejora distribución de peso.
- Aumento de vigor.

### Características.

- Obesidad.
- Talla baja.
- Hipogonadismo.
- Criptorquidea.
- Alteración cognitiva.
- Alteración en aprendizaje y discapacidad intelectual.
- Hipotonía muscular pre y posnatal.

### Diagnóstico.

#### Laboratorio.

##### PCR.

- Sobrepeso/obesidad.
- Urgencia de comer.
- Desarrollo lento.
- Manos/pies pequeños.
- Problemas de conducta.
- Movimientos torpes.
- Dificultad de lenguaje.
- Conducta compulsiva y controladora.

#### Clínica.

- Trastorno genético común, causado por una pérdida de material genético en cromosoma 7.
- Microdelección en cromosoma 7 del brazo largo.
- Ocurre en 1 de cada 7,500 RN.

### Diagnostico.

Ecografía obstetrica, cariotipo, duomarcador entre sem. 12-12.5SDG, y FISH.

### Características.

- Rostro diablillo (labios gruesos, nariz respingada, frente prominente).
- Voz ronca.
- Mejilla protuyente o caídas.
- Dientes pequeños.
- Mal oclusion renal.
- Mandíbula pequeña.
- Aumento tejido alrededor de ojos.

#### Cardiovasculares.

75% de astenosis en VS.

#### Sist. Musc. Esqueletico

Laxitud, bajo tono muscular, Alt. columna.

#### Endocrino met.

Hipercalcemia. Retraso de crecimiento.

# Síndrome Cri du chat.

Cromosomopatía por delección total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5 durante el desarrollo de las células sexuales.

## Características.

- 80% es un síndrome no heredado.
- Llanto similar al maullido de gato.

## Físicas.

- Cabeza pequeña.
- Epicantos.
- Puente nasal bajo.
- Perfil medio facial plano.
- Surco nasolabial plano.
- Labio superior delgado.
- Abertura ocular pequeña.

## Diagnóstico.

Toma de sangre para la verificación y la observación de cariotipo.

## Tratamiento.

- No tratamiento farmacológico.
- Se trata aspectos psicológicos, fisioterapia, asistencia social, y aspectos educativos y sociales.

## Referencias.

- Institut Guttman, síndromes genéticos.