



# UDRS

## Mi Universidad

*Dayra Azucena Márquez Cruz.*

*Genética Humana*

*QFB. Hugo Nájera Mijangos*

*Medicina Humana*

*Tercer Semestre*

*Comitán De Domínguez Chiapas 01 de Noviembre Del 2024.*

# Síndrome de Cri du Chat

¿Qué es?

Es una cromosopatía que se debe a la delección o suspensión parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5 durante el desarrollo de un óvulo o de un espermatozoide.

Incidencia

Afecta 1 de cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos.

Características

El 80% de los casos del síndrome de cri du chat se deben a una delección de novo (no heredado).

El llanto similar al maullido de gato suele considerarse diagnóstico.

Características físicas

- Cabeza pequeña
- Epicantos
- Puente nasal bajo
- Aberturas oculares pequeñas
- Perfil medio facial plano
- Nariz corta
- Labio superior delgado
- Surco nasolabial liso
- Mandíbula subdesarrollada.

Diagnóstico

Cariotipo

Tratamiento

La intervención será multidisciplinar, se necesitará la intervención de médicos para tratar los aspectos más orgánicos (psicólogos, fisioterapeutas, logopedas, psicomotristas, asistencia social para los aspectos educativos y sociales.

# Síndrome de Williams

¿Qué es?

Es un trastorno genético poco común, causado por la pérdida de material genético en el cromosoma 7, ocurre por una microdelección del cromosoma 7.

Incidencia

- Afecta 1 de cada 7.500 recién nacidos.
- El número de genes aproximados que se han perdido en esta región del cromosoma son entre 20-40 de los 80000 presentes.

Características

Físicas

- Rostro de diablillo (labios gruesos, nariz respingada, frente amplia.)
- Voz ronca.
- Mejillas protuyentes y caídas con región malar poco desarrollada.
- Dientes pequeños, mal oclusión dental.
- Mandíbula pequeña.
- Aumento del tejido alrededor de los ojos.

Sistema musculoesquelético

- Laxitud o contracturas articulares.
- Alteraciones de la columna.
- Bajo tono muscular.

Endocrino metabólicas

- Hipercalcemia transitoria durante la infancia.
- Ligeros retrasos de crecimiento.

Cardiovasculares

- El 75% presentan estenosis.

Diagnóstico

- Cariotipo.
- Análisis de micro-array.
- Test de hibridación fluorescente in situ (FISH).
- Duo marcador o triple marcador.

# Síndrome de Prader Willi

¿Qué es?

Es una alteración genética, ocurre en la ausencia de la expresión de un alelo localizado en el brazo largo del cromosoma 15 de origen paterno (en la región 15q11-13).

Incidencia

Afecta a 1 de cada 10.000 niños y 1 de cada 30.000 niños.

Características

- Obesidad.
- Talla baja.
- Hipogonadismo.
- Criptorquidia.
- Alteraciones cognitivas.
- Alteraciones en el aprendizaje y discapacidad intelectual.
- Hipotonia muscular pre y posnatal.

Diagnóstico

Clínico

- Sobrepeso u obesidad.
- Urgencia de comer sin control.
- Desarrollo lento: retraso cognitivo.
- Manos y pies pequeños.
- Problemas de conducta: discusiones, testarudez y mal humor.
- Movimientos torpes.
- Dificultades en el lenguaje.
- Conducta compulsiva y controladora.

Molecular

- Análisis de metilación por PCR.

Tratamiento

- Mejorar la fortaleza física y la agilidad.
- Mejorar la estatura.
- Incrementar la masa muscular.
- Disminuir la grasa corporal.
- Mejor distribución del peso.
- Incrementar el vigor.

# Síndrome de Patau

¿Qué es?

Es una enfermedad genética causada por la presencia de tres copias del cromosoma 13 en el cariotipo.  
Es un error en las células haciendo que se presente un cromosoma adicional.

Características físicas

- Alargamiento del surco posterior.
- Aumento de tamaño del riñón.
- Retraso mental.
- Labio leporino.
- Apnea
- Defectos en el cuero cabelludo.
- Displasia valvular.
- Polidactilia o dilatación de la pelvis.
- Quistes renales.

Diagnóstico

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

Pronóstico de vida

Mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses y como mucho llegan al año.

No hay tratamiento

# Síndrome de Edwards

¿Qué es?

O también conocido como trisomía 18 es una enfermedad cromosómica rara caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18.

Características físicas

- Bajo peso al nacer.
- Talla corta.
- Retraso mental.
- Psicomotor e hipertonia.
- Presencia de múltiples anomalías congénitas.
- Cabeza pequeña con occipucio predominante.
- Fontanelas amplias.
- Implantación baja de las ojeras.
- Hipoplasia mandibular.
- Cuello corto.
- Boca pequeña.
- Paladar ojival.
- Labio y paladar hendido.

Pronóstico de vida

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

No hay tratamiento