Mapa Conceptual

Odalis Poleth Moreno Guillen

III parcial

Genética Humana

Quim. Hugo Nájera Mijangos

Licenciatura en medicina humana

Tercer semestre grupo "C"

Comitán de Domínguez Chiapas a 03 de noviembre de 2024

Síndromes

Síndrome de Criduchat

- Es una cromosomopatía que se debe a la deleción o supresión parcial o total del material genético
  - En una parte del brazo corto del cromosoma 5
  - Durante el desarrollo de un ovulo o de un espermatozoide
- Características
  - El 80% se debe a una deleción del novo
    - 12% reordenamiento cromosómico de los padres
    - 3% mosaicismo
    - 2% anillos
    - 3% traslocaciones de novo
  - El llanto es similar al maullido de un gato
    - Desaparece en los primeros años de vida, haciendo mas difícil el Dx en niños mayores
- Diagnostico
  - Si el ginecólogo sospecha puede mandar a hacer un estudio
    - Duomarcador 12-12.5
    - Triplemarcador 13-13.5
  - Cariotipo
- Tratamiento
  - No tiene un tratamiento especifico disponible
  - Intervención multidisciplinar

Síndrome de Williams

- Poco común
  - Causado por una perdida de material genético en el cromosoma 7
- Etiología
  - Microdeleción del cromosoma 7q11.23
    - Haciendo referencia a que se ha perdido parte de la información
  - Numero de genes aproximados que se han perdido oscila entre 20-40 de los 80000 presentes
- Características clínicas
  - Rostro de diablillo
    - Labios gruesos
    - Nariz respingada
    - Frente amplia
  - Voz ronca
  - Mejillas protuyentes y caídas en región malar
  - Mal oclusión dental
  - Mandíbula pequeña
  - Aumento de tejido alrededor de los ojos
  - Cardiovasculares
    - 75% presentan estrechamientos en algunos vasos sanguíneos
  - Endocrino-Metabólicas
    - Hipercalcemia transitoria durante la infancia
    - Retraso de crecimiento
  - Sistema musculo-esquelético
    - Laxitud o contracturas articulares
    - Alteraciones de la columna
    - Bajo tono muscular
- Diagnostico
  - Ecografía obstétrica
  - Análisis de microarray
  - Test de hibridación fluorescente in situ FISH
- Tratamiento
  - No hay

Síndrome de Prader Willie

- Alteración genética descrita en el año 1956 por doctores suizos
  - Afecta a 1 de cada 10.000 niños y 1 de cada 30.000 niñas
  - Poco común
  - Las personas con síndrome de Prader-Willie quieren comer de manera constante porque nunca se sienten satisfechas y suelen tener problemas para controlar el peso
- Características
  - Obesidad
  - Talla baja
  - Hipogonadismo
  - Criptorquidia
  - Alteraciones cognitivas
  - Alteraciones en el aprendizaje y discapacidad intelectual
  - Hipotonía muscular pre y postnatal
- Causas
  - Ausencia de la expresión de un alelo en el brazo largo del cromosoma 15 de origen paterno
- Diagnostico
  - Sobrepeso u obesidad
    - Urgencia de comer sin control
    - Desarrollo lento; retraso cognitivo
    - Manos y pies pequeños
  - Problemas de conducta
    - Movimientos torpes
    - Dificultades en el lenguaje
    - Conducta compulsiva y controladora
- Tratamiento
  - Mejorar la fortaleza física y la agilidad
    - Mejorar la estatura
    - Incrementar la masa muscular
    - Disminuir la grasa corporal
    - Mejorar la distribución de peso
    - Incrementar el vigor

Síndrome de Patau

- Enfermedad genética causada por la presencia de 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo
  - Es un error en las células haciendo que se presente un cromosoma adicional
    - Los afectados mueren poco después de nacer, la mayoría a los 3 meses y como mucho llegan al año
- Signos y síntomas
  - Alargamiento del surco posterior
  - Aumento del tamaño del riñón
  - Retraso mental
  - Labios leporinos
  - Apnea
  - Defectos en el cuero cabelludo
  - Displasia valvular
  - Quistes renales
- Diagnostico
  - Cariotipo
  - Cordocentesis
  - Amniocentesis
  - Duo marcador o triple marcador
- Tratamiento
  - No hay un tratamiento especifico

Síndrome de Edwars

- Trisomía 18, es un trastorno genético que se caracteriza por la presencia de un cromosoma 18 extra en el organismo
- Pronostico de vida
  - Es malo, falleciendo al rededor del 95% en el primer año de vida
- Diagnostico clínico
  - Bajo peso al nacer
  - Talla corta
  - Retraso mental, psicomotor e hiperplasia
- Tratamiento
  - No hay

Presented with xmind