



Mi Universidad

Priscila Monserrat Molina

Tercer parcial

Genética humana

QFB: Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Tercer semestre grupo: C

Comitán de Domínguez, Chiapas a 03 de noviembre 2024

Síndromes

Síndrome cri du chat

se debe a la delación del material genético de una parte de brazo corto del cromosoma 5 durante la ovulo de un espermatozoide

Características

el llanto es similar al maullido del gato afecta a niños menores, el 80 % de los casos se debe a una delecion de Novo 2 % mosaísmo y 3 % anillo 2 % de translocaciones

Características físicas

- Cabeza pequeña
- Puente nasal bajo
- Nariz corta
- Labios superiores delgados
- Surco nasal liso

Diagnostico

- Cariotipo del síndrome
- Dúo marcador -12 a 12.5
- Triple marcador -13 a 13.5

Tratamiento

No hay tratamiento

Síndrome de Williams

Trastorno genético poco común causado por la pérdida del cromosoma 7

Etiología

Ocurre una microdelecion 79,11,23 hace referencia que se ha perdido información genética de cromosoma 7 procedentes de la madre y el padre

Características

- Labios gruesos
- Nariz respingada
- Frente amplia
- Voz ronca
- Dientes pequeños
- Mandíbula pequeña

Cardiovasculares

El 75% presentan estrechamiento en algunos vasos sanguíneos, puede haber hipercalcemia

Manifestaciones sistema musculoesquelético

- Contracciones articulares
- Alteraciones de la columna
- Maso tomo muscular

Diagnostico

- Ecografía obstrectica
- Hibridación

Síndrome de padre Williams

Alteración genética descrita en el año 1950 afecta a 1 de cada 10,000 niños de cada 30,000

Características

- Obesidad
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Alteraciones congénitas
- Alteraciones en el aprendizaje

Causas

Ausencia localizada en el brazo largo del cromosoma 15 origen paterno

Diagnóstico clínico

- Sobre peso
- Urgencia de comer sin comer sin control
- Desarrollo lento
- Monos pies pequeños
- Problemas de conducta

- Movimientos torpes
- Dificultad en el lenguaje



Diagnostico

Análisis de metilación PCB

Tratamiento

- Mejorar la fortaleza física y la agilidad
- Incrementar la masa muscular
- Disminuir masa muscular

Síndrome de patau

Es una enfermedad genética causada por presencia de tres copias del cromosoma 13 en el cariotipo

Signos y síntomas

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento del tamaño del riñón
- Retraso mental
- Labios leporinos
- Defectos en el cuero cabelludo

Diagnostico

- Cariotipo
- Corducentosis
- Amniocentesis
- Dúo marcador triple

Síndrome de Edwards

Es una trisomía 18 es una enfermedad cromosómica caracterizada cromosoma 18 adicional en el par 18

Clínica

- Bajo peso al nacer
- Retraso mental
- Cabeza pequeña
- Fontanelas amplias

- Implantación baja en las orejas
- Cuello corto
- Paladar ojival

Tratamiento: no hay

Pronostico de vida

Es malo los niños fallecen por malformaciones cardiacas congenitras