Mapa conceptual.

Daniela Montserrath López Pérez.

Mapa conceptual Síndromes.

3er parcial.

Genética Humana.

QFB. Hugo Nájera Mijangos.

Medicina Humana.

Tercer semestre, grupo "C".

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

Síndromes.

Cri Du Chat.

- es
  - Cromosomopatía
    - por
      - deleción o supresión del cromosoma 5p.
- epidemiología
  - 80% deleción del novo.
  - 12% Reordenamiento cromosómico de los padres.
  - 3% mosaicismo.
  - 2% anillos.
  - 3% translocaciones del novo.
- Clinica.
  - Llanto
    - Maullido de gato
  - Características faciales.
    - Cabeza pequeña.
    - Epicantos.
    - Puente nasal bajo.
    - Aberturas oculares pequeñas.
    - Nariz corta.
    - Labio superior delgado.
    - Mandíbula subdesarrollada.
    - Perfil mediofacial plano.
    - Surco nasolabial liso.
- Diagnóstico.
  - Llanto característico.
  - Cariotipo.
- Tratamiento.
  - Sin tratamiento.

Williams.

- Es
  - Trastorno del desarrollo.
    - por
      - Perdida del material genético del cromosoma 7.
        - Microdeleción del cromosoma 7q.
          - genes perdidos.
            - de 20-40 de 80000.
- Epidemiología.
  - casos de
    - 1/7500 nacidos.
- Clinica.
  - Fisicas.
    - Rostro de diablillo.
      - Labios gruesos.
      - Nariz respingada.
      - Frente amplia.
    - Voz ronca.
    - Mejillas protuyentes y caidas.
    - R. Malar poco desarrollada.
    - Dientes pequeños.
    - Mal oclusión dental.
  - Cardiovasculares.
    - Estenosis vascular.
  - Endocrino-metabolicas.
    - Hipercalcemia transitoria.
  - Musculo-esquelético.
    - Laxitud o contracturas musculares.
    - Alteraciones colunma.
    - Bajo tono muscular.
- Diagnóstico.
  - Ecografía obstétrica.
  - Análisis de microarray
  - FISH.

Prader Willi.

- Es
  - Alteración genética.
    - por
      - Ausencia de la expresión de un alelo en el 15q
- Epidemiología.
  - Niños.
    - 1 de 10,000.
  - Niñas.
    - 1 de 30,000.
- Clínica.
  - Obesidad.
  - Talla baja.
  - Hipogonadismo.
  - Criptorquidia.
  - Hipotonía.
  - Alteraciones.
    - Cognitivas.
    - Aprendizaje.
    - Intelectuales.
- Diagnóstico.
  - PCR.
- Tratamiento.
  - Disminución grasa corporal.
  - Ejercicio.

Patau.

- es
  - Enfermedad genetica.
    - por
      - Trisomía cromosoma 13.
- Clinica.
  - Alargamiento del surco posterior.
  - Nefromegalia.
  - Retraso mental.
  - Labio leporino.
  - Apnea.
  - Displasia valvular.
  - Polidactilia.
  - Defectos en el cuero cabelludo.
  - Quistes renales.
- Diagnostico.
  - Cariotipo.
  - Cordocentesis.
  - Amniocentesis.
  - Marcador.
    - Duo.
    - Triple.

Edwards.

- es
  - Enfermedad cromosomica rara.
    - por
      - Trisomía cromosoma 18.
- Pronostico de vida.
  - Malo.
    - 95% fallece en el 1er año.
- Clinica.
  - Bajo peso al nacer.
  - Talla pequeña.
  - Retraso.
    - Mental.
    - Psicomotor.
  - Hipertonía.
  - Anomalías.
    - Cabeza pequeña.
    - Fontanelas amplias.
    - Implantación baja de las orejas.
    - Hipoplasia mandibular.
    - Cuello corto.
    - Boca pequeña.
    - Paladar ojival.
    - Labio y paladar hendido.
- Diagnostico.
  - Cariotipo.
  - Técnica de hibridación fluorescente in situ.
  - Amniocentesis.
- Tratamiento.
  - No hay.

Presented with xmind