Mapa conceptual

Brayan Armando Espinosa Calvo

Tercer parcial

Genética humana

Qfb. Hugo Nájera Mijangos

Medicina humana

Tercer semestre, grupo "C"

Comitán de Domínguez, Chiapas, 03 de noviembre del 2024

SÍNDROMES

Síndrome de patau

- Enfermedad genética sin tratamiento
  - Etiología
    - Error en las células
      - Presenta 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo
  - Incompatible con la vida
    - Muerte al poco tiempo del nacimiento
      - Tristeza al par 13
      - Trisomía D
      - Es de Bartholin Patau
      - En mayoría a los 3 años
      - Máximo al año
  - Signos y síntomas
    - Trifalangismo
    - Alargamiento del surco posterior
    - Aumento del tamaño del riñón
    - Retraso mental
    - Sordera congénita
    - Defectos del canal cadiaco
    - Hernia umbilical
    - Criptorquidia
    - Quistes renales
  - Diagnóstico
    - Cariotipo
    - Corioscentesis
    - Amniocentesis
    - Dos o triple marcador

Síndrome de crisdochat

- Características
  - Raro
    - Afecta 130,000-50,000 varones vivos
      - 1 incidencia en mujeres
        - 3:1
  - Sin factores predisponentes
    - ¿Con que puede asociarse?
      - Detección
        - 80%
      - Reordenamiento cromosómico de los padres
        - 12%
      - Mosaicismo
        - 3%
      - Anillos
        - 2%
      - Translocaciones
        - 2%
  - Lleno como maullido de gato
    - Desaparece en los primeros años de vida
    - Más difícil de diagnosticar en niños mayores
  - Características físicas
    - Labios pequeño
    - Epicantus
    - Perfil mediofacial plano
    - Nariz pequeña
    - Microftalmia subdesarrollada
- Etiología
  - Cromosomopatía
    - Delección
      - Parcial
      - Total
    - Supresión
- Diagnóstico
  - Dummerator
    - 12-13,5 semanas
  - Triplemarcador
    - 13-13,5 semanas
  - Análisis citogenético
    - Muestra de la madre
- Tratamiento
  - Sin tratamiento
  - Intervenciones multidisciplinares
- **Del material genético**
  - gdc
    - Sucede durante el desarrollo de los gametos
      - Óvulos
      - Espermatozoides

Síndrome de edwards

- Enfermedad cromosómica rara
  - Trisomía 18
  - Sin tratamiento
- Diagnóstico clínico
  - Bajo peso al nacer
  - Pies planos
  - Retraso mental y psicomotor
  - Hipertonía
  - Anomalías congénitas
    - Cabeza pequeña
    - Occipucio prominente
    - Fontanelas amplias
    - Orejas situadas bajo de las orejas
    - Micrognatia
    - Paladar hendido
    - Boca pequeña
    - Pecho estrecho
    - Paladar hendido
- Pronóstico de vida
  - Muerte al 90% de los nacidos vivos en el primer año de vida
- Mal pronóstico
  - Excepciones ocasionales
    - Algunos enfermos llegan a vivir hasta 10 años
      - Fallecer por otras causas relacionadas
        - Malformaciones cardiacas congénitas
        - Infecciones respiratorias

Síndrome de willie

- Descrita en 1956 por médicos suizos
  - Afecta a ambos sexos
    - 1/10,000 niños
    - 1/50,000 niñas
- Características
  - Obesidad
  - Baja talla
  - Hipogonadismo
  - Criptorquidia
  - Malformaciones congénitas
  - Alteraciones en el aprendizaje
  - Discapacidad intelectual
  - Hipotonía muscular pre y postnatal
- Causas
  - Ausencia de la expresión de un alelo
    - 1q15 11-13 de origen paterno
- Diagnóstico
  - Clínico
    - Síntomas y obesidad (órganos de control del control)
    - Hipotonía
    - Retraso lento: retraso cognitivo
    - Manos y pies pequeños
    - Problemas de conducta
      - Obsesiones
      - Rituales
      - Mutismo
      - Comportamiento bajos
      - Dificultades en el lenguaje
      - Problemas compulsivos y controladores
  - Molecular
    - Análisis de multiplicación por PCR
- Tratamiento
  - Mejora de la fortaleza física y la salud
  - Mejorar la salubre
  - Incrementar la masa muscular
  - Mejorar la función del sueño
  - Mejorar la distribución de peso incrementar el vigor

Síndrome de williams

- Trastorno poco comun
  - 1/7.500 recien nacidos
- Etiología
  - Microdeleción del cromosoma
    - 7q 11-23
      - Pérdida de información genética
- Características clínicas
  - Rasgo de dialéfisis
    - Labios grueso
    - Nariz angulada
    - Frente amplia
  - Alta risna
    - Ojos azules/verdes
    - Cuida con región ocular
    - Poca desarrollada
    - Dientes pequeños
    - Ojal oclusión dental
    - Mandíbula pequeña
    - Cuello corto y ancho
    - Hélder de los ojos
- Complicaciones
  - Cardiovasculares
    - Estenosis
      - Aorta valvular
      - Arteria pulmonar
    - Hipertensión
      - Reyncrosis en la infancia
  - Endocrino-metabólicas
    - Hipercalcemia
    - Ligero retraso de crecimiento
  - Musculoesqueléticas
    - Lordosis
    - Escoliosis
    - Alteraciones en el desarrollo de la columna
    - Bajo tono muscular
- Diagnóstico
  - Ecografía obstétrica
  - Análisis de microarray
  - Test de hibridación fluorescente in situ
    - FISH

Processed with xmind