MAPA CONCEPTUAL

Ángel Daniel Castellanos Rodríguez

Mapa conceptual

Parcial III

Genética humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina humana

3er Semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas a 28/10/2024

SINDROMES

S. de Cri du Chat

- Afecta 1 de cada 20 000 - 50 000 RN
  - No cuenta con tratamiento
    - solo
      - Se hace tratamiento psicológico y terapéutico
- Debido a
  - Deleción o supresión total del brazo del cromosoma 5
    - **Con características clínicas como**
      - Llanto del bebé como de gato que desaparece en los primeros años de vida
      - Cabeza pequeña
        - Puente nasal bajo
          - Nariz corta
            - Mandíbula subdesarrollada
- **Diagnóstico**
  - **Cariotipo**
    - De manera postnatal
  - **Duomarcador**
    - 13-13.5 SDG

S. de Williams

- Debido a
  - Una microdeleción en el brazo largo del cromosoma 7
    - Este afecta
      - 1 de cada 7500 RN
        - El diagnostico puede ser mediante
          - Ecografía obstetrica
            - Analisis de Microarray
              - FISH
- **Características clínicas**
  - **"Cara de diablillo"**
    - Labios gruesos
      - Mandíbula pequeña
        - **Pueden presentar problemas como**
          - Cardiovasculares
            - 75% con estenosis
          - Endócrino-metabólicos
            - Como hipercalcemias
          - Músculo-esqueléticos
            - Contracturas y bajo tono musc.
    - Dientes de tiburón
      - Nariz respingada
        - Aumento del tejido alrededor de los ojos

S. de Edwards

- Debido a
  - Una trisomia en el cromosoma 18
    - No cuenta con tratamiento
      - Por lo tanto
        - No es compatible con la vida
          - Entonces
            - Su pronóstico de vida es malo
              - 95% fallece el primer año de vida
              - Puede llegar hasta los 10 años
                - Dependiendo de la clínica
- **Características clínicas**
  - Bajo peso al nacer
    - Problemas cardiacos
      - Problemas pulmonares
        - Cuello corto
          - Paladar hendido
  - Talla corta
    - Retraso mental
      - Occipucio prominente
        - Boca pequeña

S. de Prader Willi

- **Afecta**
  - 1 de cada 10 000 niños
    - 1 de cada 30 000 niñas
      - **Diagnóstico mediante**
        - Análisis de metilación por PCR
- **Características clínicas**
  - Obesidad
    - Alteraciones cognitivas
      - Hipogonadismo
        - Discapacidad intelectual
  - Talla baja
    - Alteraciones en aprendizaje
      - Hipotonía muscular
        - Criptorguidia
- **Causado por**
  - Ausencia de expresión de un alelo en "15q11-q13", de origen paterno
    - **Diagnostico clínico**
      - Urgencia de comer sin control
        - Manos y pies pequeños
      - Sobrepeso u obesidad
        - Desarrollo lento
          - Problemas de conducta
- **Tratamiento**
  - Mejorar fortaleza física y agilidad
    - Incrementar masa muscular
      - Bajar grasa corporal
        - Incrementar vigor sexual

S. de Patau

- **Causado por**
  - Trisomía del cromosoma 13
    - **Diagnóstico mediante**
      - Cariotipo
        - Cordocentesis
- **Incompatible con la vida**
  - entonces
    - La mayoría muere al nacer, 3 meses después o máximo un año
- **Signos y síntomas**
  - Alargamiento del surco posterior
    - Aumento del tamaño del riñón
      - Retraso mental
        - Quistes renales
          - Displasia valvular

Presented with xmind