



**Mi Universidad**

**Mapa Conceptual**

*Marla Mariela Santiz Hernández*

*Parcial III*

*Genética Humana*

*QFB. Hugo Nájera Mijangos*

*Medicina Humana*

*Tercer Semestre Grupo C*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 03 de noviembre del 2024*

# Síndromes

## Sx. de cri du chat

Es una cromosomopatía que se debe a la deleción en un parte del brazo corto del cromosoma 5.

Durante el esarrollo de un ovulo de un espermatozoide

- Características
  - No hereditaria
  - Llanto similar al maullido de gato
  - Desaparece en los primeros años
  - Físicas
    - Cabeza pequeña
    - Puente nasal bajo
    - Abertura oculares pequeño
    - Epicantos
    - Nariz corta
    - Nariz superior delgado
    - Mandibula subdesarrollado
- Diagnostico
  - Duo marcador o triple

## Sx. de patau

Es una enfermedad genética

Causada por la presencia de tres copias del cromosoma 13 en el cariotipo

- Se conoce como:
  - Trisomía D
  - Sx. de bartholin patau
- Los afectados que pasan:
  - Mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses y como mucho llegan al año
- Signos y sintomas
  - Alargamiento del surco posterior
  - Mas grande el riñon
  - Retraso mental
  - Labios leporinos
  - Apnea y displasia valvular
  - Defectos en el cuero cabelludo
  - Dilatacion de la pelvis
  - Quiiste renales
- Diagnostico
  - Cariotipo
  - Cordocentesis
  - Amniocentesis
  - Dúo marcador o triple

## Sx. de willians

- Transtorno genetico poco común
- Ocurre de 1 de cada 7500 recién nacido
- Descubierto por el cardiólogo neozelandes John W

Perdida de material genetico en el cromosoma 7

- Etiología
  - Microdelecion de cromosoma 7q1123
  - Los C. 7 procedentes de la madre o padre
- Características clinica
  - Rostro de diablito
  - Voz ronca
  - Mejillas protuyentes y caidas
  - Dientes pequeño y mal oclusion dental
  - La mandibula pequeña
  - Cardiovascular(Estenosis)
  - Endocrino-metabólicas( Hipercalcemia, retraso de crecimiento)
  - Sistema musculo-esqueletico(laxitud, bajo tono muscular, alteracion de la columna)
- Diagnostico
  - Ecografia obstetrica
  - Análisis de microarray
  - FISH
  - Cordocentesis

## Sx. de edwards

o Trisomia 18

Caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18

- Dx. Clinico
  - Caracteriza por:
    - Bajo peso al nacer, talla corta
    - Retraso mental y psicomotor e hipertonia
  - Multiples anomalias congenitas:
    - Cabeza pequeña con occipucio prominente
    - Fontanelas amplias
    - Hipoplasia mandibular
    - Cuello corto
    - Boca pequeña y paladar ojival
    - Labio y paladar hendido
- Pronostico de vida
  - Es malo falleciendo alrededor del 95% en el primer año de vida
  - Algunas excepción llegan a los 10 años
  - Pero fallecen por las malformaciones:
    - Cardiacas congenitas y las infecciones respiratorias
- No hay tratamierfio

## Sx. de prader wili

Descrita en el año 1956 por doctores suizos. Afecta a 1 de cada 10000 niños y 1 de cada 30000 niñas.

Alteración genetica

- Características:
  - Talla bajo luego Obesidad
  - Hipogonadismo
  - Criptorquida
  - Alteracion cognitivas
  - Hipotonia muscular
  - Alter. en el aprendizaje y discapacidad intelectual
- Causa
  - Ausencia del brazo largo del C. 15 de origen paterno
- DX. Clínico
  - Mov. torpes
  - Sobrepeso y obesidad
  - Comer sin control
  - Desarrollo lento, retraso cognitivo
  - Manos y pies pequeño
  - Dificultad en el lenguaje
  - Conducta compulsivas y controladora
- Tratamiento
  - Mejorar la fortaleza
  - la dignidad
  - Disminuir la grasa corporarl
  - Mejorar la estatura
  - Distribucion del peso
  - Incrementar el vigor
- Dx Molecular
  - Analisis de metilación por PCR