Mapa conceptual

María Fernanda Pérez Guillén

Tercer parcial

Genética humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina humana

Tercer semestre, grupo "C"

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

SÍNDROMES GENÉTICOS

Síndrome de Cri du Chat

Definición
El síndrome de Cri du Chat es una cromosomopatía causada por la delección de un segmento material en el brazo corto del cromosoma 5 que afecta al desarrollo del ser humano y experimentada.

Incidencia 1 en 20,000 a 50,000 nacimientos

Características
Llanto característico similar al maullido de un gato

Retraso en el desarrollo y discapacidades intelectual

Rasgos faciales característicos.

Características faciales
- Cabeza pequeña
- Epicantos
- Pliegue de la piel
- Ojos separados
- Mandíbula subdesarrollada
- Fuerte nasal bajo
- Ojos redondos
- Nariz corta
- Labio superior delgado

Características clínicas
- Bajo tono muscular
- Retraso motor y del lenguaje

Etiología
Delección en el brazo corto del cromosoma 5 (5p-).

Causas
El 80% de los casos de síndrome de Cri du Chat son por delecciones de novo (no heredadas).

El resto se debe a reordenamientos de los padres (15%), mosaicismo (2%), ambos (1%) y translocaciones de novo (2%).

Diagnóstico
Clínico

Observación de características faciales y de desarrollo, análisis cromosómicos.

Molecular

Pruebas de cariotipo o FISH para detectar la delección en el brazo corto del cromosoma 5 (5p-).

Tratamiento
Terapias de desarrollo y de lenguaje, no hay tratamiento específico.

Síndrome de Williams

Definición
Trastorno genético caracterizado por la pérdida de material genético en el cromosoma 7.

Es un trastorno raro que afecta a 1 de cada 7,500 recién nacidos.

Fue descubierto en 1961 por el cardiólogo John Williams y el pediatra Alois Beuren.

Características Físicas
- Cuelan tener rostro de duende
- Cabeza grande
- Nariz respingada
- Frente amplia
- Ojo rasgado
- Los incisivos antiguamente y caídos con rapidez hacen poco desarrollado
- Dientes separados, mal oclusión dental.
- La mandíbula pequeña
- Aumento del hujido alrededor de los ojos.

Características clínicas

CARDIOVASCULARES.

El 75% de los casos presentan estrechamientos en vasos sanguíneos, especialmente en la aorta y arteria pulmonar.

ENDOCRINO-METABÓLICAS

Puede haber hipercalcemia transitoria durante la infancia.

Es frecuente un ligero retraso de crecimiento.

MUSCULO-ESQUELÉTICO

- Cuantual o contracturas articulares
- Alteraciones de la columna
- Bajo tono muscular

Etiología
Ocurre por una microdelección en el cromosoma 7q11.23, es decir, parte de la información genética del cromosoma del padre o la madre

Es frecuente en personas de entre 20 y 40 años de los 60,000 totales.

Causas
Generalmente una mutación de novo; pocos son hereditarios

Diagnóstico
- Fotografía oftalmica.
- Análisis de micro-arrays.
- Test de hibridación fluorescente in situ (FISH)

Tratamiento
Los adultos un tratamiento específico pero se puede tener a cabo terapias individualizadas

Síndrome de Prader Willi

Definición
Alteración genética descrita en el año 1956 por decimes Sulaiss.

Afecta a 1 de cada 10.000 niños y 1 de cada 30.000 niñas.

Características
- Obesidad
- Tdía boca
- Hipogonadismo
- Criptorquidia
- Alteraciones Cognitivas
- Alteraciones en el aprendizaje y discapacidades intelectual
- Hipotonía muscular (mv- y psicosa)

Causas
Falta de expresión de un ardn en el cromosoma 15.

Localización específica en el brazo largo, en la región 15q11-q13.

Este atado es de origen paterno.

Diagnóstico clínico
- Sobrepeso o obesidad
- Urgencia de comer sin control
- Desarrollo tardío: retraso cognitivo
- Manos y pies pequeños
- Problemas de conducta: discusiones extremadas, rabieteo
- Pluriempleo tardío
- Dificultades en el lenguaje
- Conducta Compulsiva y controladora

Diagnóstico molecular
Análisis de metilación por PCR

Tratamiento
- Mejorar la fortaleza física y la agilidad
- Mejorar la estatura
- Incrementar la masa muscular
- Disminuir la grasa corporal
- Mejorar la distribución del peso
- Incrementar el vigor

Síndrome de Fatau (Tritisomia 13)

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

Es ampliamente un error en las células reproduce que se presenta en cromosoma adicional.

Tritisomia en el par 13.

Tritisomia 21.

Síndrome de Bartholin Patau.

Polimalformativa grave.

Características
Malformaciones múltiples y problemas graves de salud.

Los afectados por el síndrome suelen morir antes de cumplir un año, principalmente a los 3 meses de edad.

Parámetro, algunos escasean hasta un año de vida.

El cual se mezcla con otros cromosomas y se mezcla con otro 23 pares, lo que resulta 47 cromosomas. Ello lo que significa que el cromosoma 13 es el que está en el par 13.

Signos y síntomas
- Alargamiento del surco posterior.
- Aumento de tamaño del cráneo.
- Retraso mental.
- Labios leporinos.
- Nariz.

Etiología
- Trisomía completa o parcial del cromosoma 13

Diagnóstico
- Cariotipo.
- Cariotipo/mapa.
- Amniocentesis.
- Dos marcador a triple marcador

Tratamiento
No existe un tratamiento específico pero se puede tratar a cabo cuidados paliativos, tras experiencia de vida

- Defectos en el cuerpo calcetudo.
- Displasia renal.
- Fibrolectiva o alteración de la pelvis.
- Ácidos renales.

Síndrome de Eduardes (Trisomía 18)

Definición
El síndrome de Eduardes, también conocido como Trisomía 18, es una enfermedad cromosómica rara.

Se caracteriza por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18.

Características clínicas
- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Retraso mental y psicomotor
- Hipertonía.

Anomalías congénitas
- Cabeza pequeña, con occipucio prominente
- Fontanelas amplias
- Implantación baja de las orejas
- Hipoplasia mandibular
- Cuello corto
- Boca pequeña
- Paladar ojiva
- Labio y paladar hendido

Etiología
Trisomía 18 completa o parcial.

Diagnóstico
Clínico

Detección de anomalías en el desarrollo

Molecular

- Análisis de cariotipo

Pronóstico de vida
El pronóstico ofrad en el síndrome de Eduardes es malo

Aproximadamente el 95% de los afectados mueren en el primer año de vida

Algunos excepcionales permiten que algunos lleguen a los dos años

Los pronósticos clínicos de muerte son: prematuridad, malformaciones congénitas e infecciones respiratorias.

Powered by yEd valeed