



Mi Universidad

Cuadro sinóptico

Carlos Adrián Álvarez López

Parcial III

Genética humana

Qfb. Hugo Nájera Mijangos

Licenciatura en medicina humana

Tercer semestre grupo C

Comitán de Domínguez, Chiapas a 03/Noviembre/2024

Síndromes

síndrome de Williams

Diagnóstico

- Pruebas cromosómicas
- Análisis cromosómico
- Llanto característico

Vida útil más corta debido a los problemas de salud

- Los tratamientos ayudan a mejorar la calidad de vida
- No existe cura para el síndrome de Williams.
- Intervención multidisciplinar

Características

- Frente ancha
- Nariz pequeña y respingada
- Boca ancha
- Barbita pequeña
- Ojos hinchados
- Pliegues epicránticos
- Orejas prominentes
- Tórax hundido
- Encorvamiento del dedo meñique
- Laxitud
- Contracturas musculares
- Alteración de columna

Enfermedad genética

- **del 17L**

Retraso del desarrollo, Discapacidad intelectual, Trastornos del aprendizaje.

Síndrome de Prader-Willi

Diagnóstico

- Ecografía obstétrica
- Análisis de micro-array
- FISH

La esperanza de vida puede ser normal si se controla debidamente su peso.

- No existe cura para el síndrome de Williams.
- Intervención multidisciplinar

Características

- Hiperfagia
- Atrofia muscular
- Testículos no descendidos
- Discapacidad intelectual
- Discapacidades en el aprendizaje.

- Obesidad mórbida.
- Dificulta la lactancia

Enfermedad genética

- **del 15**

Síndrome de Edwards

Diagnóstico

- Amniocentesis
- Muestra de vellosidades coriónicas (CVS)

Mal pronóstico

- 95% mueren al primer año.

Características

- Bajo peso al nacer.
- Microcefalia.
- Occipulo prominente.
- Fontanelas amplias.
- Hipoplasia mandibular.
- Boca pequeña

- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Retraso mental
- retraso psicomotor
- hipertonia

Enfermedad genética

- Trisomía 18

síndrome de cri-du-chat

Diagnóstico

- Pruebas cromosómicas
- Análisis cromosómico
- Llanto característico

Mal pronóstico

- Sobreviven hasta la edad adulta pero tienen grandes discapacidades.

Características

- Bajo peso al nacer.
- Microcefalia.
- Mandíbula pequeña.
- Nariz ancha.
- Ojos muy separados
- Estrabismo
- Sindactilia
- llanto agudo como el maullido de un gato

Enfermedad genética

- **del 5**
- Total o parcial

Síndrome de patau

Diagnóstico

- Amniocentesis
- Cordocentesis
- Cariotipo
- Dúo marcador
- Triple marcador

Mal pronóstico

- Labio leporino.
- Pajador hendido.
- Ojos muy juntos.
- Manos empuñadas.
- Polidactilia.
- Quistes renales.

Enfermedad genética

- Trisomía 13