



UDRS

Mi Universidad

Adriana Janeth Sánchez Hernández

Síndromes genéticos

Parcial III

Genética humana

Qfb. Hugo Nájera Mijangos

Medicina humana

Tercer semestre

Ensayo

Comitán de Domínguez, Chiapas a 03 de noviembre de 2024ón

Síndromes genéticos

Síndrome Cri du Chat

Causas:
Deleción en el cromosoma 5 (5p-)

80 % deleción Novo
3% Mosaísismo
2% Reacomodamiento
2% Anilo
3% Translocacion Novo

Características:
Llanto similar al maullido de un gato,

Características faciales

- cabeza pequeña
- Puente nasal bajo
- aberturas oculares pequeñas
- Nariz corta
- Labio superior delgado
- Surco nasolabial liso
- Mandíbula subdesarrollada

DX Cariotipos

Sospecha del ginecólogo:
• Duomarcador 12 - 12.5 smn
• Triplemarcador 13-13.5smn

TX: No hay tratamiento
Técnica: Terapia génica
Fisioterapeuta

Síndrome de Williams

Causas: Deleción en el cromosoma 7

Características:
Rostro de diablillo
Vos Ronca, mejillas prominentes, dientes pequeños, Mala oclusión dental, mandíbula pequeña

Cardiovascular:
75% Presenta estenosis en vs
Endocrino metabólico:
Hipocalcemia transitorio en infancia ligero retraso de crecimiento.

Manifestaciones que afecta al Sistema musculoesqueletico.
• Laxitud articulares
• Alteraciones de la columna
• Bajo tono muscular

DX
Ecografía obstetricia
Técnica de Fish

Síndrome de Prader-Willi

Causas: Anomalía en el cromosoma 15 (pérdida de genes paternos)

Características

- Obesidad
- talla baja
- hipogonadismo
- Criptorquidia
- Alteraciones cognitivas
- Alteraciones en el aprendizaje y discapacidad intelectual
- Hipotonía muscular pre-posnatal

Dx

- Sobre peso, obesidad
- Urgencia de comer sin control
- desarrollo lento
- Retraso cognitivo
- Manos y pies pequeñas

Dx Molecular:

Análisis de metilación por PCR

Conductas:

- Testarudos y malhumorados
- Movimientos torpes
- Dificultad en la lengua
- Conducta compulsiva y controladora

Síndrome de Patau

Causas: Trisomía 13

Mueren después de nacer, la mayoría a los 3 meses y max 1 año.

Signos y síntomas

- Alargamiento del surco posterior
- Nefromegalia
- Retraso mental
- Dilatación de pelvis
- Quistes renales
- Labio leporino

DX:

- Cario tipo
- cordocentesis
- Amniocentesis
- Duo Marcador o triple marcador

Síndrome de Edwards

Causas: Trisomía 18

DX Clínico

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

Características

- Cabeza pequeña
- Occipucio prominente
- Fontanelas amplias
- hipoplasia mandibular
- Cuello corto
- Paladar ojival
- Boca pequeña
- Labio y paladar hendido

Pronostico de vida

- Falleciendo alrededor de 95% 1 año de vida
- excepción 10 años
- Fallecen por malformaciones cardíacas congénitas y infecciones respiratorias

