



Mi Universidad

Mapa Conceptual.

De la cruz Anzueto Laura Sofia.

Tercer parcial

Genética Humana.

Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos.

Licenciatura en Medicina Humana.

Tercer semestre, grupo "C"

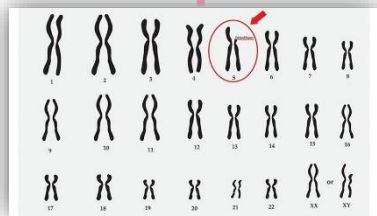
Comitán de Domínguez, Chiapas a 30 de octubre del 2024

SÍNDROMES

Cri Du Chat

Trastorno raro que fue descrito a través de un estudio citogenético.

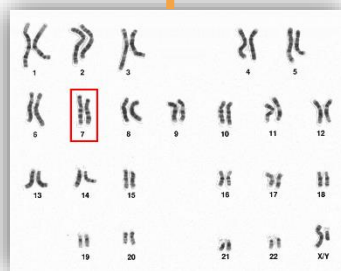
Afecta a 1 de cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos, la incidencia es superior en mujeres.



De Williams

Trastorno del desarrollo que ocurre 1 de cada 7,500 nacidos.

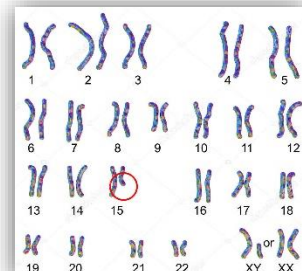
Ocurre por una microdelección del cromosoma 7q, donde se ha perdido información genética.



De Prader Willi

Alteración genética que afecta a 1 de cada 10,000 niños y 1 de cada 30,000 niñas.

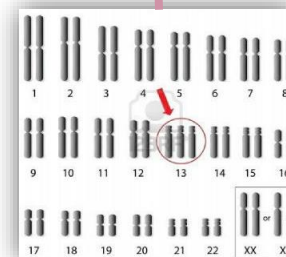
El SPW es causado por la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 11q-13q del cromosoma 15.



Patau

Es una enfermedad genética causada por la presencia de 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo.

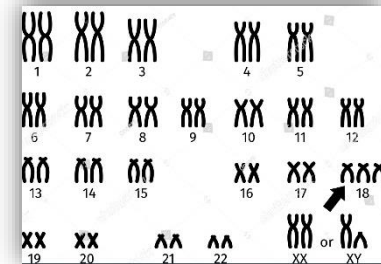
Los afectados mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses.



De Edwards

El Sx de Edwards o trisomía 18, es una enfermedad cromosómica rara.

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



Existe una **delección o supresión parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5** durante el desarrollo de un óvulo o espermatozoide.

CARACTERÍSTICAS

El 80% de los casos se deben a una **delección de NOVO** (no heredado).

II FÍSICAS

El **llanto es similar al maullido de un gato**, desaparece en los 1ros años de vida

Cabeza pequeña, cara redonda, mandíbula subdesarrollada, estrabismo.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Rostro de diablillo, frente amplia, voz ronca, mejillas protuyentes, dientes pequeños, labios gruesos



PROBLEMAS

CARACTERÍSTICAS FÍSICAS Y CLÍNICAS

Nacen desnutridos, pero conforme al tiempo adquieren obesidad.

Talla baja, hipogonadismo, criptorquidia, hipotonía muscul. pre y post natal.

Alt. cognitivas y en el aprendizaje y discapacidad intelectual.



Trisomía 13.
Trisomía D.
Sx de Bartholin Patau.
Polimalformativa grave.

CARACTERÍSTICAS FÍSICAS Y CLÍNICAS

Alargamiento del surco superior, aumento del tamaño del riñón, retraso mental, labios leporinos.



CARACTERÍSTICAS FÍSICAS Y CLÍNICAS

Bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor e hipertensión.

Anomalías congénitas, cabeza pequeña con occipucio prominente, fontanelas amplias

Implantación baja de las orejas, hipoplasia mandibular, cuello corto, labio y paladar hundido.

Nariz corta, surco nasolabial liso, puente nasal bajo.



DIAGNÓSTICO

Estudio DUOMARCADOR (12-12.5 SDG).

Estudio TRIPLEMARCADOR (13-13.5 SDG).

Cariotipo.

TRATAMIENTO

No hay tratamiento específico, pero sí actividades para mejorar la habilidad motora.

CARDIOVASCULARES:
Estenosis.

ENDÓCRINO-METABÓLICOS:
Hipercalcemia y retraso de crecimiento.

Sist. Músc.-Esquelético:
Bajo tono muscular, alt. de la columna, contracturas articulares.

DIAGNÓSTICO

Ecografía obstétrica.

Análisis de microarray.

Test de hibridación fluorescente in situ FISH.

Cordocentesis.

Amniocentesis.

DIAGNÓSTICO

Sobrepeso y obesidad, Comer sin control, Desarrollo lento, Manos y pies pequeños.

Problemas en la conducta, mal humor, movimientos torpes, dificultad en el lenguaje.

Dx MOLECULAR

Análisis de metilación por PCR

TRATAMIENTO

Act. Destinadas a mejorar la condición de salud y apariencia física.

Apnea, defectos en el cuero cabelludo, displasia valvular, polidactilia o dilatación de la pelvis, quistes renales.

DIAGNÓSTICO

Cariotipo.
Cordocentesis.
Amniocentesis.
Duomarcador, o triplemarcador.



DIAGNÓSTICO

Prueba combinada.
Muestra de vellosidades coriónicas.
Amniocentesis.
Examen prenatal no invasivo-

Bibliografía

Aytés, A. P. (s.f.). *SINDROME DE EDWARDS* . Obtenido de

<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/5-edwards.pdf>

Nina N. Powell-Hamilton. (NOVIEMBRE de 2023). *Manual MSD*. Obtenido de SINDROME

DE CRI-DU-CHAT: <https://www.msdmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-gen%C3%A9ticas/s%C3%ADndrome-de-cri-du-chat>

Nina N. Powell-Hamilton. (NOVIEMBRE de 2023). *MANUAL MSD*. Obtenido de

SINDROME DE PRADER WILLI: <https://www.msdmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-gen%C3%A9ticas/s%C3%ADndrome-de-prader-willi>

Nina N. Powell-Hamilton. (NOVIEMBRE de 2023). *MANUAL MSD*. Obtenido de

SINDROME DE PATAU: <https://www.msdmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-gen%C3%A9ticas/trisom%C3%ADa-13>