



Mapa conceptual

Méndez López Carlos Javier

Tercer parcial

Genética Humana

QFB. Hugo najera mijangos

Medicina humana

Tercer semestre, grupo "C"

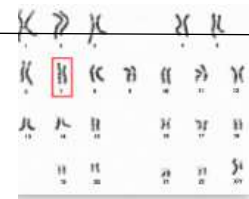
Comitán de Domínguez, Chiapas a 03 de noviembre del 2024

Trisonomías

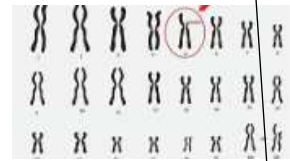
En

Síndromes

De willams



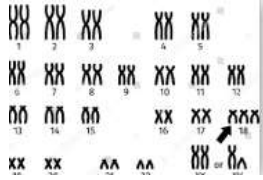
Cri du chat



Son

Existen tres copias de un cromosoma específico, en lugar de dos

Edward



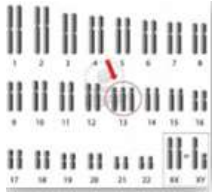
De prader willi

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

Es causado por una microdelección del cromosoma 7q, donde se ha perdido información genética

Una deleción parcial o total del material genético en el cromosoma 5p, durante el desarrollo del ovulo.

Patau



- Presencia de un cromosoma adicional en el par 18

Diagnostico

- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Retraso mental, psicomotor e hipertoniá
- Cabeza pequeña
- Fontanelas amplias
- Implantación baja der las orejas
- Cuello corto
- Boca pequeña Labio y paladar hendido
- Paladar ojival

Tratamiento



Tratamiento

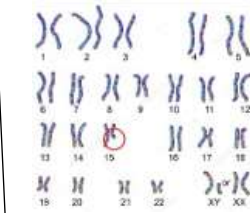
- Rostro de diablillo
- Frente amplia
- voz ronca
- mejillas protuyentes
- labios gruesos
- dientes pequeños

Características físicas

- Llantgo de maullido de gato
- Cabeza pequeña
- Estrabismo

Tratamiento

Actividades para mejorar habilidad motora



Características clínicas y físicas

- Al nacer
- Talla baja
- Hipogonadismo
- Criptorquidia
- Dificultad de aprendizaje

Tratamiento

Actividades para mejorar la condición de salud y apariencia física

Problemas

- Cardiovasculares
- Endocrino-metabolico

Signos y síntomas

Son

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento de tamaño del riñón
- Retraso mental
- Labios leporinos
- Apnea

Diagnostico

- Cariotipo
- Cordocentesis
- Amniocentesis
- Duo marcador o triple marcador