Síndromes

José Rodolfo Meza Velasco

Tercer Parcial

Genética Humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Tercer Semestre

Comitán de Domínguez Chiapas, a 03 de Noviembre del 2024.

Síndromes

Sx de Cri du chat

- Que es?
  - Cromosopatia
    - Deleción o supresión
      - Del cromosoma 5
- afecta
  - brazo largo
    - Del cromosoma 5
      - 1/20,000 - 50,000 vivos
- Error
  - en la composición
    - Ovulo/esperma
- Características
  - Llanto de gato
    - Desaparece
- DX
  - Duomarcador
    - Triplemarcador
      - Análisis cromosómico
- Tratamiento
  - Terapia

Sx de Williams

- Definición
  - Pérdida de info genética
    - Micro deleción
      - Del cromosoma 7
- Afecta
  - Brazo largo
    - Del cromosoma 7
      - Pérdida
        - 20-40 genes
- Características
  - Cara de diablito
    - Labios gruesos, frente amplia, nariz respingada
      - Voz ronca, mejillas protuyentes
        - Mala oclusión dental
- Problemas
  - Cardiovasculares
    - -Estenosis en
      - Vasos sanguíneos
      - Aorta supra valvular
      - Arteria pulmonar
      - Otras arterias
  - Endocrino-metabólicos
    - Hipercalcemia
      - Retraso del crecimiento
  - Músculo esquelético
    - Alteraciones de la columna
      - Bajo tono muscular
        - Contracciones articulares
- DX
  - Ecografía obstétrica
    - Análisis de microarray
      - Test de hibridación

Sx de Prader Willi

- Definición
  - Alteración genética
    - falta de expresión de genes
      - afecta 1/10,000 niños
        - 1/30,000 niñas
- Afección
  - 15q11-q13
    - Del cromosoma 15
- Características
  - Debilidad muscular
    - Hipogonadismo
      - Alteraciones cognitivas
        - Obesidad
        - Alteraciones de aprendizaje
        - Talla baja
- CC
  - Sobrepeso/obesidad
    - Tartamudez
      - Comer sin control
        - Retraso cognitivo
          - Disfunciones del habla
            - Manos/pies pequeños
              - Comportamiento impulsivo
- Tx.
  - -disminuir grasa corporal
    - -mejorar la estatura
      - -incrementar vigor
        - -mejorar fortaleza física
          - -mejorar distribución de peso

Sx de Patau

- Definición
  - Trastorno genético/ trisomía
    - 3 capas en el cariotipo
      - Cromosoma adicional
- Defectos
  - Cardiacos
    - Problemas oculares
      - Problemas faciales
        - Anomalías cerebrales
          - Labio/paladar hendido
- Signos/síntomas
  - Apnea
    - Retraso mental
      - Quistes renales
        - Displasia valvular
  - Labios leporinos
    - Hepatomegalia
      - Polidactilia
        - Defectos en el cuerro cabelludo
- DX
  - -cariotipo:
    - -cordocentesis
      - -amniocentesis
        - Dúo/triple marcador

Sx de Edwards

- Trisomía 18
  - Definición
    - Enfermedad cromosómica
      - rara
        - 1 cromo adicional al par 18
  - CC
    - -Bajo peso al nacer
      - Talla corta
        - Retraso mental
          - Hipertonía
            - Retraso psicomotor
  - Defectos
    - -cabeza pequeña
      - -fontanelas amplias
        - -cuello corto
          - -hipoplasia mandibular
    - Implantación baja de las orejas
      - -paladar blando
        - -boca pequeña
  - Tx.
    - No existe
  - Pronostico de vida
    - Muy malo
      - No compatible con la vida
        - Infecciones respiratorias
          - Malformaciones
            - Muerte

Presented with xmind