



Mi Universidad

Síndrome

Brayan Emmanuel López Gómez

Parcial III

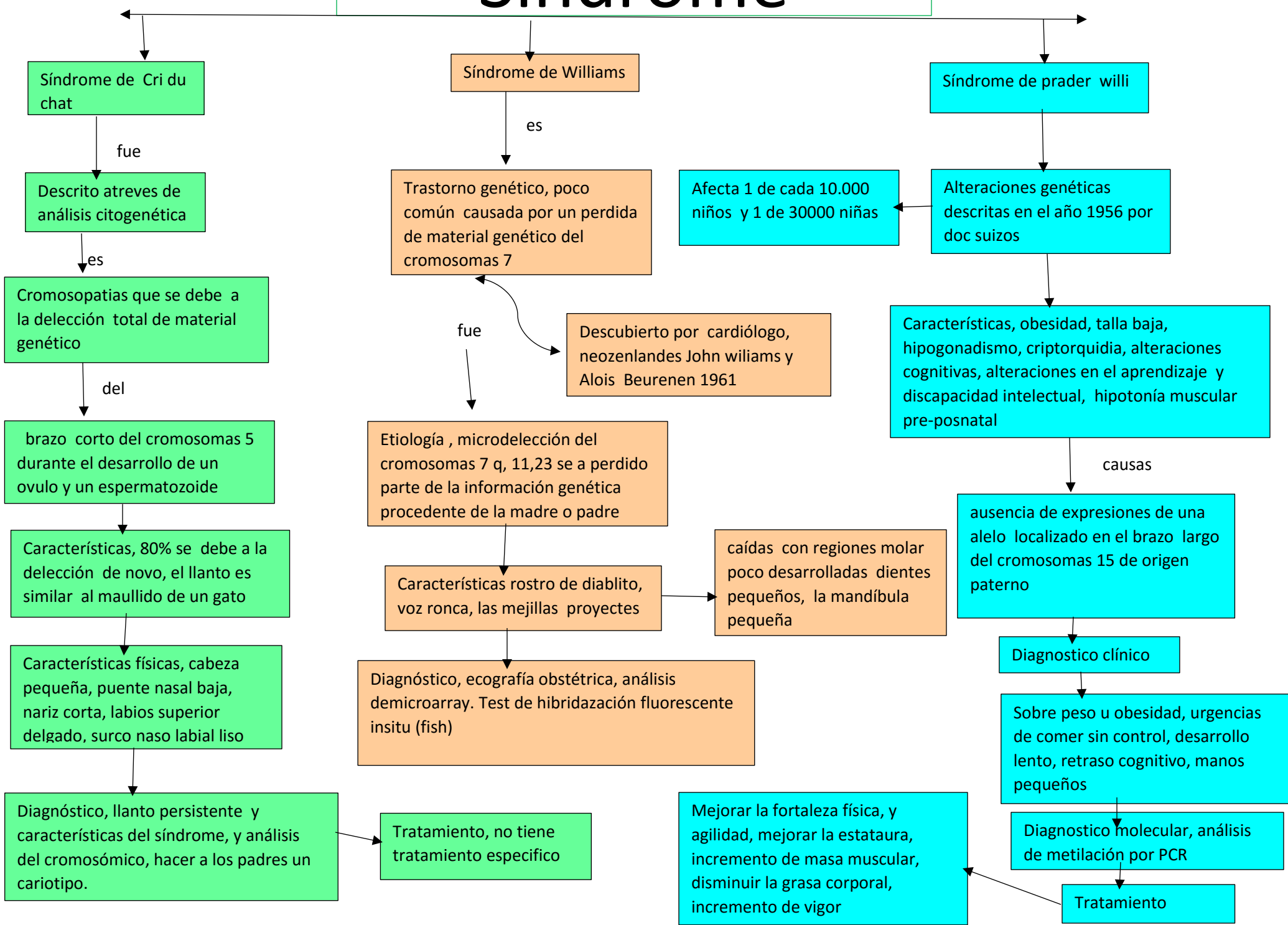
Genética Humana

Qfb. Hugo Najera Mijangos

Medicina Humana

Tercer semestre grupo: C

Síndrome



Síndrome de Cri du chat

Descrito a través de análisis citogenética

Cromosopatías que se debe a la delección total de material genético

brazo corto del cromosomas 5 durante el desarrollo de un ovulo y un espermatozoide

Características, 80% se debe a la delección de novo, el llanto es similar al maullido de un gato

Características físicas, cabeza pequeña, puente nasal baja, nariz corta, labios superior delgado, surco naso labial liso

Diagnóstico, llanto persistente y características del síndrome, y análisis del cromosómico, hacer a los padres un cariotipo.

Síndrome de Williams

Trastorno genético, poco común causada por un perdida de material genético del cromosomas 7

Descubierto por cardiólogo, neozelandeses John Williams y Alois Beuren en 1961

Etiología, microdelección del cromosomas 7 q, 11, 23 se a perdido parte de la información genética procedente de la madre o padre

Características rostro de diablito, voz ronca, las mejillas proyectes

Diagnóstico, ecografía obstétrica, análisis demicroarray. Test de hibridación fluorescente insitu (fish)

Afecta 1 de cada 10.000 niños y 1 de 30000 niñas

caídas con regiones molar poco desarrolladas, dientes pequeños, la mandíbula pequeña

Mejorar la fortaleza física, y agilidad, mejorar la estatura, incremento de masa muscular, disminuir la grasa corporal, incremento de vigor

Síndrome de Prader-Willi

Alteraciones genéticas descritas en el año 1956 por dos suizos

Características, obesidad, talla baja, hipogonadismo, criptorquidia, alteraciones cognitivas, alteraciones en el aprendizaje y discapacidad intelectual, hipotonía muscular pre-positnatal

ausencia de expresiones de un alelo localizado en el brazo largo del cromosomas 15 de origen paterno

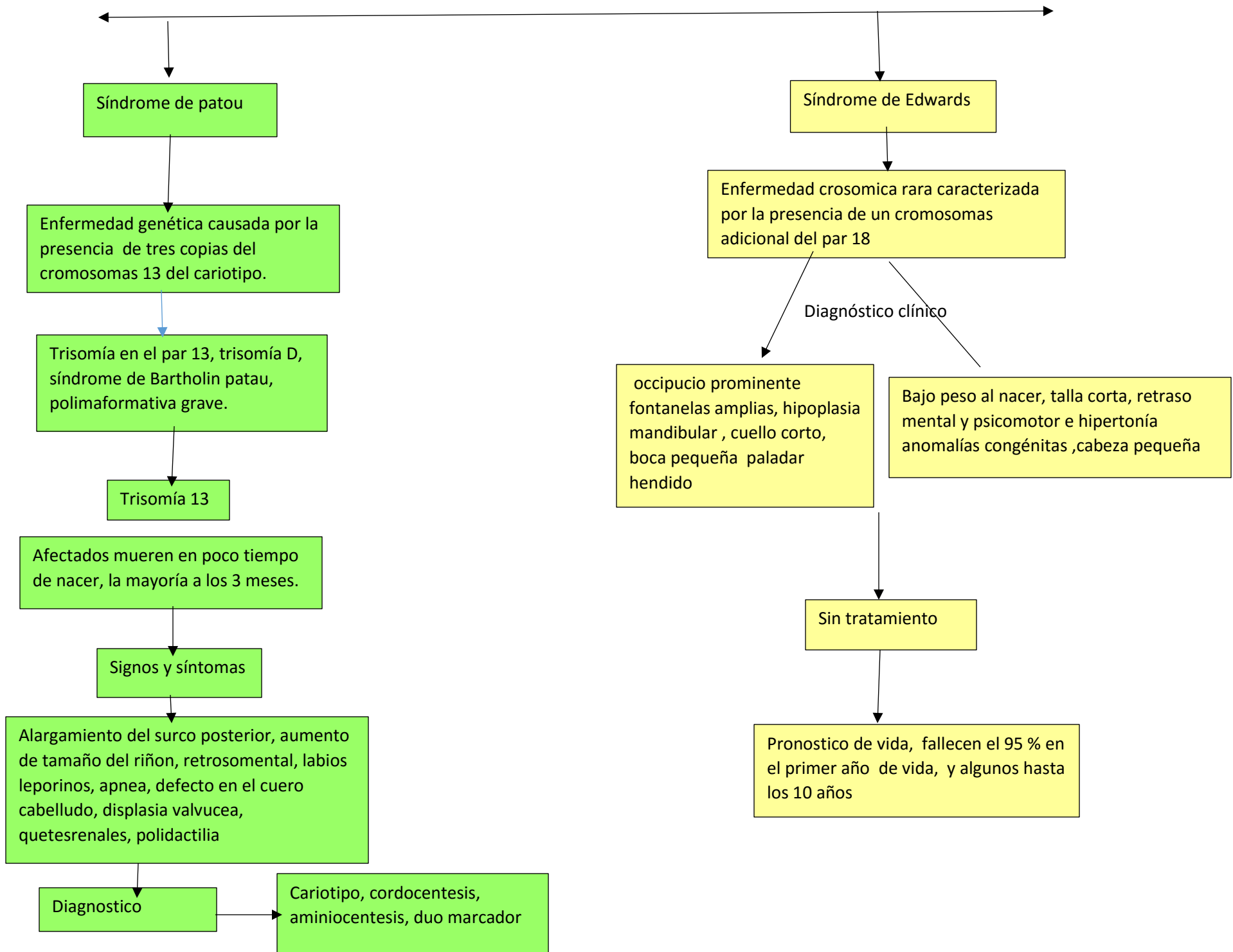
Diagnóstico clínico

Sobre peso u obesidad, urgencias de comer sin control, desarrollo lento, retraso cognitivo, manos pequeños

Diagnóstico molecular, análisis de metilación por PCR

Tratamiento

Mejorar la fortaleza física, y agilidad, mejorar la estatura, incremento de masa muscular, disminuir la grasa corporal, incremento de vigor



Síndrome de patou

Enfermedad genética causada por la presencia de tres copias del cromosomas 13 del cariotipo.

Trisomía en el par 13, trisomía D, síndrome de Bartholin patau, polimaformativa grave.

Trisomía 13

Afectados mueren en poco tiempo de nacer, la mayoría a los 3 meses.

Signos y síntomas

Alargamiento del surco posterior, aumento de tamaño del riñon, retrosomental, labios leporinos, apnea, defecto en el cuero cabelludo, displasia valvucea, quetesrenales, polidactilia

Diagnostico

Cariotipo, cordocentesis, aminiocentesis, duo marcador

Síndrome de Edwards

Enfermedad cromosomica rara caracterizada por la presencia de un cromosomas adicional del par 18

Diagnóstico clínico

occipucio prominente fontanelas amplias, hipoplasia mandibular , cuello corto, boca pequeña paladar hendido

Bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor e hipertonia anomalías congénitas ,cabeza pequeña

Sin tratamiento

Pronostico de vida, fallecen el 95 % en el primer año de vida, y algunos hasta los 10 años