

- Defectos cardíacos y renales.
- Supervivencia aproximada de 10 semanas
- Plantas de los pies redondeadas.

SÍNDROME DE PATAU:

- (Trisomía 13)
- Frecuencia: 1/14500
- Nariz ancha.
- Cráneo pequeño.
- Ojos pequeños y generalmente ciegos.
- Anomalías cardíacas.
- Supervivencia de escasas semanas.

TRISOMÍA 22:

- Frecuencia: Muy rara
- Cuanto mayor sea el cromosoma trisómico, mayor será el efecto.
- Muerte embrional.

SÍNDROME DE DOWN-LEJEUNE:

- (Trisomía 21)
- Uno de los más conocidos y frecuentes.
- Si uno de los padres tiene sólo 45 cromosomas es que tiene un 21 libre y un 21 adherido a un cromosoma más largo (traslocación), un 5% aproximadamente. En estos casos, la trisomía 21 es hereditaria y las probabilidades de tener más de un hijo con este síndrome son seguras.

SÍNDROME DE ANGELMAN:

- (Alteración del cromosoma 15)
- Frecuencia: 1/15000 - 1/20000
- Graves trastornos del aprendizaje.
- Trastornos de la marcha.
- Apariencia cráneo-facial similar entre los afectados.
- Son muy sociables y cariñosos. Demuestran felicidad.
- Tratamiento Logopédico: técnicas de comunicación alternativas.
- De los siguientes síntomas, no todos se dan en todos los casos:
 - * Problemas de succión y deglución.
 - * Hiperactividad.
 - * Epilepsia frecuente.
 - * Ausencia de lenguaje.
 - * Desinterés por el entorno.
 - * Tendencia a mantener la lengua entre los labios.
 - * Succión obsesiva.
 - * Aleteo de manos.
 - * Risas no apropiadas.
 - * Incapacidad de comunicarse por sí solos.

SÍNDROME X FRÁGIL:

- Falta de la proteína que activa el gen FMR-1, del cromosoma X del par 23, determinante del sexo
- Frecuencia: 1/1000 afectados, y 1/500 portadores sin manifestaciones evidentes.

- Afecta más a los hombres que a las mujeres, ya que éstas, al tener dos cromosomas X compensan la carencia.
- Disminución de la capacidad intelectual en el 80% de los hombres y en el 30% de las mujeres que lo padecen.
- Son buenos imitadores.
- Tienen buena memoria.
- Tienen un buen sentido de la orientación.
- Peculiar sentido del humor.
- La Evolución en todos los aspectos (motriz, habla, etc.) es más lenta de lo normal. Está atrasada.
- En niños pequeños, son rasgos evidentes:
 - * pataletas,
 - * hiperactividad,
 - * aleteo de manos,
 - * conductas autistas,
 - * evitación de la mirada.
- Es frecuente:
 - * Lenguaje repetitivo (ecolalia)-
 - * Dificultades de aprendizaje (especialmente matemáticas).
 - * Trastornos de la atención.
- Físico (suelen ser rasgos que no aparecen normalmente hasta después de la pubertad):
 - * Cara alargada y estrecha.
 - * Orejas relativamente grandes.
 - * Hiperelasticidad de las articulaciones y/o paladar ojival.
- El Diagnóstico se efectúa mediante análisis de sangre con diagnóstico molecular.
- No hay cura.
- Tratamiento logopédico para facilitar los aprendizajes y la integración social.

SÍNDROME DEL MAULLIDO DEL GATO (CRI DU CHAT, CRIT DEL GAT):

- Anomalía estructural cromosómica debida a la ruptura del cromosoma 5 (por razones desconocidas).
- Frecuencia: 1/20000
- Minusvalía psíquica profunda en el 100% de los casos.
- En un 85-90% de los casos no es hereditario, sí en un 10-15%
- Características principales:
 - * Microcefalia.
 - * Raiz nasal plana.
 - * Paladar hendido.
 - * Orejas bajas.
 - * Cara "de luna".
 - * Pliegue palmar único.
 - * Pliegues simiescos.
 - * En el 100% de los casos:
 - + Forma peculiar de la cara.
 - + Llanto característico en la primera infancia que recuerda al maullido del gato.
- Longevidad desconocida: el primer caso se diagnosticó en 1963. Los últimos estudios la cifran en unos 50 años.