

I **UDS** universidad del sureste  
campus Tuxtla Gutierrez



Licenciatura en medicina humana

**Tema: MAPA CONCEPTUAL- SINDROME DE TREACHER  
COLLINS**

**Nombre del alumno: Zahobi Bailon Peralta Grado  
y grupo: 3-A**

**Nombre del docente: JOSE MIGUEL CULEBRO RICALDI**

Tuxtla gutierrez Chiapas a 02 DE JUNIO 2023.

# Sx de Treacher Colles

Mutación en un gen llamado TCOF1. Dominante

Y

una mutación en el gen POLR1C tendrá un riesgo más bajo de tener niños con esta condición

Cuando se encuentra que las personas afectadas tienen una mutación en el gen POLR1C, el Treacher Collins se hereda en un patrón autosómico recesivo. Cuando esto sucede, los dos padres del niño afectado no muestran ninguna característica

aparece en uno de cada 10.000 embriones.

displasia afecta al desarrollo de los pómulos, de las orejas y de la mandíbula.

De urgencia medica

codifica para la fosfoproteína nucleolar Treacle, o en los genes POLR1C (6p21.1) y POLR1D (13q12.2), que codifican para las subunidades I y III de las ARN polimerasas

se observan anomalías complejas en la articulación temporomandibular que conllevan una limitación de la apertura bucal de gravedad variable, oblicuidad antimongoloide de las fisuras palpebrales

anomalías del oído externo, como anotia o microtia, atresia del conducto auditivo externo, y anomalías de la cadena de huesecillos, que causan una pérdida de audición.

#### REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

1. <https://www.nicklauschildrens.org/condiciones/sindrome-treacher-collins>
2. <https://psicologiaymente.com/clinica/sindrome-treacher-collins>
3. [https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeTreacherCollins\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPH\\_A861.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeTreacherCollins_Es_es_HAN_ORPH_A861.pdf)