



Universidad del sureste
Campus comitán
Lic. Medicina humana



Mapa conceptual

Alumno: Rodolfo Alejandro Santiago Gómez

Materia: Genética humana

Grado: 3

Grupo: A

Docente: Q.F.B: Hugo Nájera Mijangos

Comitán de Domínguez Chiapas a 03 de Noviembre de 2024

Dx clínico

- Retraso en el crecimiento.
- Problemas de peso.
- Rasgos faciales distintivos (ojos rasgados, orejas de implantación baja)

Dx de laboratorio:

- Cariotipo
- Duomarcador: entre la semana 12 y 12.5 de gestación
- Triplemarcador: entre la semana 13 y 13.5 de gestación

Síndrome de Jacobsen

El Síndrome de Jacobsen es una afección genética rara causada por una deleción en el cromosoma 11, específicamente en la región 11q.



Causa

- Deleción en el cromosoma 11 (11q).
- Generalmente ocurre de novo (no heredado).

Características

- Retraso en el crecimiento: Pueden presentar baja estatura y bajo peso.
- Rasgos faciales distintivos:
- Ojos rasgados y ptosis palpebral.
- Orejas de implantación baja.
- Nariz de forma anormal (puede ser ancha o con puente nasal bajo).
- Cara triangular o en forma de corazón.

Heredabilidad

- Generalmente no es heredado, aunque puede haber casos familiares raros.
- La mayoría de los casos son esporádicos y se asocian a errores durante la formación de los gametos.

Dx clínico

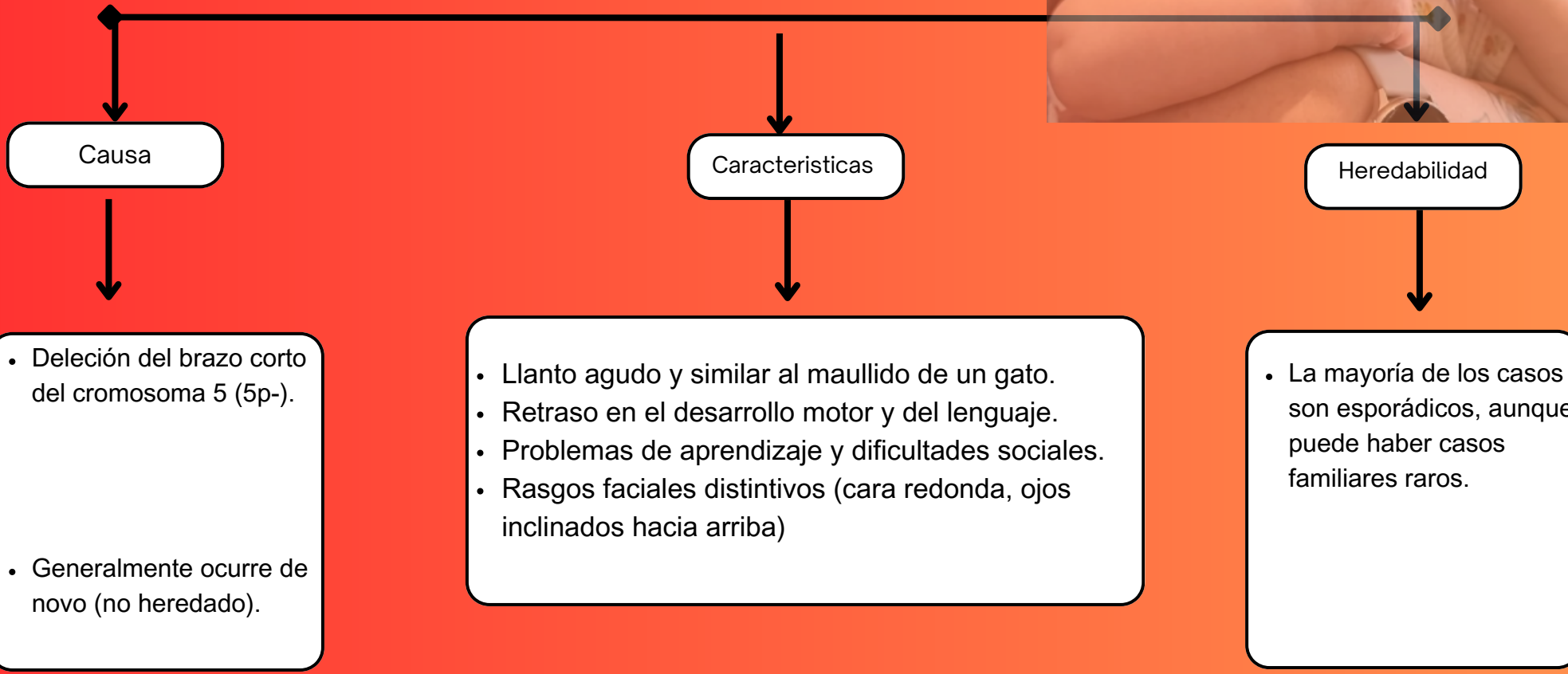
- Cabeza pequeña
- Laio superiro delgado

Dx de laboratorio:

- Cariotipo
- Duomarcador: entre la semana 12 y 12.5 de gestación
- Triplemarcador: entre la semana 13 y 13.5 de gestación

Síndrome de cri du chat

El síndrome de cri du chat fue descrito a través de análisis criptogénico y es un trastorno relativamente raro



Causa

- Delección del brazo corto del cromosoma 5 (5p-).
- Generalmente ocurre de novo (no heredado).

Características

- Llanto agudo y similar al maullido de un gato.
- Retraso en el desarrollo motor y del lenguaje.
- Problemas de aprendizaje y dificultades sociales.
- Rasgos faciales distintivos (cara redonda, ojos inclinados hacia arriba)

Heredabilidad

- La mayoría de los casos son esporádicos, aunque puede haber casos familiares raros.

Dx clínico

- Rostro de diablillo
- Labios gruesos
- Nariz respingada
- Frente amplia

Dx de laboratorio:

- Ecografía
- Test de hibridación

Síndrome de Williams

O bien conocidos como niños con cara de diablillos



Causa

- Deleción de aproximadamente 26-28 genes en el cromosoma 7 (7q11.23).
- Generalmente ocurre de novo, pero puede ser heredado en algunos casos.

Características

- Rasgos faciales distintivos (frente amplia, nariz corta).
- Personalidad sociable y amigable, pero puede haber ansiedad social.
- Dificultades en habilidades matemáticas y de escritura.
- Problemas cardiovasculares (estenosis aórtica, hipertensión).

Heredabilidad

- La mayoría de los casos son esporádicos, aunque existe un riesgo en familias.

Síndrome de Prader-Willi

Alteración genética descrita en el año de 1954



Dx de laboratorio:

- Cariotipo
- Duomarcador: entre la semana 12 y 12.5 de gestación
- Triplemarcador: entre la semana 13 y 13.5 de gestación

Causa

- Pérdida de función de genes en la región 15q11-q13 (pérdida de la contribución del padre).
- Puede deberse a deleciones, disomía uniparental o mutaciones.

Características

- Hipotonía muscular y problemas alimentarios en la infancia.
- Obesidad por aumento del apetito y metabolismo lento.
- Retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje.
- Comportamientos compulsivos (robo de comida).

Heredabilidad

- Generalmente no se hereda, pero puede haber riesgo en familias con casos previos.

Síndrome de Patau (trisomía 13)

Alteración genética descrita en el año de
1954 (incompatible con la vida)



Dx de laboratorio:

- Cariotipo
- Duomarcador: entre la semana 12 y 12.5 de gestación
- Triplemarcador: entre la semana 13 y 13.5 de gestación

Causa

- presencia de un tercer cromosoma 13 (trisomía 13).
- La mayoría de los casos son de novo debido a errores en la meiosis.

Características

- Malformaciones congénitas (anomalías cerebrales, cardíacas).
- Problemas en el desarrollo físico y mental.
- Microcefalia, polidactilia y labio leporino.
- Alta tasa de mortalidad en el primer año de vida.

Heredabilidad

- Generalmente no es heredado, aunque hay mayor riesgo en mujeres mayores.

Síndrome de Edwards

Trisomía 18



Dx de laboratorio:

- Cariotipo
- Duomarcador: entre la semana 12 y 12.5 de gestación
- Triplemarcador: entre la semana 13 y 13.5 de gestación

Causa

- Presencia de un tercer cromosoma 18 (trisomía 18).
- Generalmente ocurre de novo por errores en la meiosis.

Características

- Malformaciones en múltiples sistemas (corazón, riñones).
- Bajo peso al nacer y crecimiento deficiente.
- Retraso en el desarrollo y problemas neurológicos.
- Esperanza de vida muy limitada; muchos bebés no sobreviven más allá del primer año.

Heredabilidad

- La mayoría de los casos son esporádicos; el riesgo aumenta con la edad materna.

Conexiones

- Genética: Todos son causados por anomalías cromosómicas, ya sean deleciones o trisomías.
- Impacto: Afectan el desarrollo físico, cognitivo y social.
- Diagnóstico: Confirmación a través de pruebas genéticas (cariotipo).
- Pronóstico: Varía considerablemente entre los síndromes, con algunas condiciones asociadas a una esperanza de vida más corta.

Referencias:

- Síndrome de Cri du Chat
- Taneja, R., & Raina, S. K. (2019). Cri du Chat Syndrome: A Review. *International Journal of Research in Medical Sciences*, 7(3), 700-704. [Link](#)
- 2.Síndrome de Williams
- McCarthy, B. E., & Hatt, L. E. (2020). Williams Syndrome: A Comprehensive Overview. *Journal of Pediatrics and Child Health*, 56(9), 1381-1385. [Link](#)
- Síndrome de Prader-Willi
- Whittington, J. E., & Holland, A. J. (2010). Prader-Willi Syndrome. *British Medical Journal*, 340, c1094. [Link](#)
- Síndrome de Patau
- Robinson, W. P., & Ghosh, M. (2012). Patau Syndrome: Clinical Aspects and Management. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158A(10), 2451-2460. [Link](#)
- Síndrome de Edwards
- Hurst, J., & Kwan, J. (2018). Edwards Syndrome: An Overview of Management and Prognosis. *Archives of Disease in Childhood*, 103(10), 989-993. [Link](#)
- Síndrome de Jacobsen
- Kosho, T., & Sato, A. (2015). Jacobsen Syndrome: Clinical Features and Management. *Journal of Human Genetics*, 60(1), 19-24. [Link](#)