



# Mi Universidad

## Mapa Conceptual

*Michelle Roblero Álvarez*

*Tercer parcial*

*Genética*

*Q. F. B. Hugo Nájera Mijangos*

*Medicina Humana*

*3er Semestre*

*Grupo A*

*Comitán de Domínguez, Chiapas, 3 de noviembre de 2024*

# SINDROMES GENÉTICOS

**Síndrome de Cri Du Chat**  
Es una cromosomopatía que se debe a la delección o supresión parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5, durante el desarrollo del ovulo o espermatozoide.

- Etiología**
- El 80% de casos de debe a una delección de novo.
  - El 12% a un reordenamiento cromosómico de los padres.
  - 3% a un mosaicismo
  - 2% anillos
  - 3% traslocaciones de novo

- Características Clínicas**
- Cabeza pequeña
  - Epicanfos
  - Puente nasal bajo
  - Aberturas oculares pequeñas
  - Perfil mediofacial amplio
  - Nariz corta
  - Labio superior delgado
  - Mandíbula sub desarrollada
  - Surco naso labial liso

- Diagnóstico**
- Cariotipo
  - Duomarcador (sem. 12-12.5 de gestación)
  - Triplemarcador (sem. 13-13.5 de gestación)

- Tratamiento**
- Terapia psicológica
  - Fisioterapia
  - Logopedas
  - Psicomotricistas

**Síndrome de Williams**  
Trastorno del desarrollo que ocurre en 1 de c/7500 RN. Es un trastorno genético poco común causado por una pérdida del material genético en el cromosoma 7.

**Etiología**  
Ocurre por una microdelección del cromosoma 7q 11.25, esto hace referencia a que a perdido parte de la info. genética de cada uno de los cromosomas 7 del papá o mamá. El # de genes perdidos en esta región es aprox. de 20-40.

- Características Clínicas**
- Rostro de diablillo (labios gruesos, nariz respingada, frente amplia).
  - Voz ronca
  - Mejillas protuberantes y caídas, con región malar poco desarrollada.
  - Dientes pequeños
  - Mal oclusión dental
  - Mandíbula más pequeña
  - Aumento del tejido al rededor de los ojos.

**Defectos Cardiovasculares**  
El 70% presenta estenosis en algunos vasos sanguíneos, principalmente la aorta supra vular y la arteria pulmonar, pero pueden afectarse otras arterias.

- Defectos Endocrino-Metabólicos**
- Hipercalcemia transitoria (infancia)
  - Retraso en el crecimiento

- Manifestaciones en el sistema músculo-esquelético**
- Laxitud o contracturas articulares
  - Alteraciones de la columna
  - Bajo tono muscular

- Diagnóstico**
- Test de hibridación fluorescente in situ (FISH)
  - Análisis de micro array

**Síndrome de Prader Willi**  
Alteración genética descrita en 1956 por doctores Suizos. Es un trastorno genético complejo que afecta múltiples sistemas del cuerpo y se caracteriza por una serie de síntomas físicos, conductuales y cognitivos.

**Etiología**  
Su origen está relacionado con la pérdida de función de genes específicos en el cromosoma 15 (15q 11-13q), heredados del padre.

- Características clínicas**
- Obesidad
  - Talla baja
  - Hipogonadismo
  - Criptorquidia
  - Alteraciones cognitivas
  - Alteraciones del aprendizaje y discapacidad intelectual
  - Hipotonía muscular pre y post natal

- Diagnóstico Clínico**
- Sobrepeso u obesidad
  - Urgencia de comer sin control
  - Desarrollo lento: retraso cognitivo
  - Manos y pies cortos
  - Problemas de conducta:
    - Discusiones, testarudez y mal humor
    - Movimientos torpes
    - Dificultad en el lenguaje
    - Conducta compulsiva y controladora

**Diagnóstico Molecular**  
Análisis de metilación por PCR: técnica por la cual se encuentra el patrón de la metilación hallado.

- Tratamiento**  
Mejorar la fortaleza física y la agilidad:
- Mejorar la estatura
  - Incrementar masa muscular
  - Disminuir grasa corporal
  - Mejorar la distribución del peso
  - Incrementar el vigor

**Síndrome de Patau**  
Es una enfermedad genética causada por la presencia de 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo.

**Etiología**  
Es simplemente un error en las células haciendo que se presente un cromosoma adicional. Trisomía del par 13.

**Características**  
Los afectados por el sx mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses y como mucho llegan al año.

- Características clínicas**
- Alargamiento del surco posterior
  - Aumento del tamaño del riñón
  - Retraso mental
  - Displasia valvular
  - Polidactilia o dilatación en pelvis
  - Labios leporinos
  - Apnea
  - Defectos en el cuero cabelludo
  - Quistes renales

- Diagnóstico**
- Cariotipo
  - Cordocentesis
  - Amniocentesis
  - Duomarcador o Triplemarcador

**Síndrome de Edwards**  
Es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 18 en las células del organismo. Esta alteración genética resulta en un conjunto de características y malformaciones congénitas que afectan el desarrollo y funcionamiento del cuerpo.

**Etiología**  
Trisomía del cromosoma 18. Esta trisomía se produce debido a un error en la división celular durante la formación de los óvulos o espermatozoides, un proceso llamado nondisjunction (no disyunción), donde los cromosomas no se separan adecuadamente. Esto da lugar a que el embrión tenga un cromosoma adicional en todas o algunas de sus células.

- Características clínicas**
- Bajo peso al nacer
  - Talla corta
  - Retraso psicomotor
  - Retraso mental
  - Hipertonía
  - Múltiples anomalías congénitas:
    - Cabeza pequeña
    - Occipucio prominente
    - Fontanelas amplias
    - Implantación baja de las orejas
    - Hipoplasia mandibular
    - Cuello corto
    - Boca pequeña
    - Paladar ojival
    - Labio paladar endido

**Pronostico de vida**  
Fallecen 95% en el primer año de vida, algunos llegan a los 10 años. Fallecen por malformaciones cardiacas congénitas y las infecciones respiratorias.