



**Mi Universidad**

## **Mapa Conceptual**

*Daniel de Jesús Berrios Jiménez*

*Síndromes Genéticos*

*Parcial III*

*Genética Humana*

*Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos*

*Licenciatura en Medicina Humana*

*Tercer Semestre*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 03 de noviembre de 2024*

# Sindromes Cromosómicos

## Sx de Cri du chat

delección del novo, reordenamiento, mosaicismo, traslocación

cabeza pequeña, puente nasal bajo, aberturas oculares pequeñas, mandíbula subdesarrollada, nariz corta

llanto persistente de gato  
análisis cromosómico de cariotipo

## Sx de Williams

perdida de material genético cromosomal, del 7q11.23, entre 20-40 genes perdidos

rostro de diablillo: labios gruesos, nariz respingada, frente amplia, voz ronca, dientes pequeños

- ecografía obstétrica  
- análisis de microarray  
- test de hibridación fluorescente in situ

## Sx de Prader Willi

ausencia de expresión del cromosoma 15q11-q13 de origen paterno

obesidad, talla baja, hipogonadismo, criptorquidia, alt congenitas, hipotonía muscular

obesidad, desarrollo lento, manos/pies pequeños.  
Análisis de metilación por PCR

## Sx de Patau

presencia de 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo, Trisomía par 13

incompatible con la vida, retraso, apnea, deformación facial, displasia valvular, quistes renales

- cariotipo  
- cordocentesis  
- amniocentesis  
- duo/triple marcador

## Sx de Edwards

presencia de un cromosoma adicional en el par 18, Trisomía 18

pronóstico vital malo, fallecen el 95% en el primer año de vida, por malformaciones congénitas y cardíacas

bajo peso al nacer, talla corta, retraso mental y psicomotor, anomalías congénitas