



## Mapas conceptuales

*Abril Guadalupe de la Cruz Thomas*

*Parcial 3*

*Genética Humana I*

*Qfb: Hugo Nájera Mijangos*

*Licenciatura en Medicina Humana*

*Tercer semestre grupo "B"*

*Comitán de Domínguez, Chiapas, a 01 de noviembre de 2024.*

# SX CRIDUCHAT

## ¿QUÉ ES?

Cromosopatía debida a la delección o supresión parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5.

Sucede durante el desarrollo del óvulo o espermatozoide

## PRINCIPAL

Niños lloran como **gato**

**i!**

80% de los casos se deben a una delección de novo.

## INCIDENCIA

Relativamente raro

Afecta a 1 de cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos

Afecta mayormente a mujeres. Por cada 3 mujeres enfermas hay 1 hombre enfermo.

**i!**

Reordenamiento cromosómico: **padres (12%), mosaicismos (3%), anillos (2%), translocaciones de novo (3%)**

## ETIOLOGÍA

No hay diferencias establecidas entre razas o zonas geográficas.

## DIAGNÓSTICO

Cariotipo

## TRATAMIENTO

No tiene tratamiento específico. Se basa en

- Multidisciplina
- Neurólogos
- Traumatólogos
- Oftalmólogos

# SX DE WILLIAMS

## ¿QUÉ ES?

Pérdida de material genético en el cromosoma 7

## HISTORIA

Descubierto por el cardiólogo neozelandés John Williams

## CARACTERÍSTICAS

"Rostro de diablillo"

- Labios gruesos
- Nariz respingada
- Frente amplia

**i!**

75% estenosis en algunos vasos sanguíneos

## INCIDENCIA

En 1 de cada 7,500 recién nacidos

Microdelección del cromosoma 7q11.23

**i!**

No hay diferencias establecidas entre razas o zonas geográficas.

## CUADRO CLÍNICO

- hipercalcemia transitoria de la infancia
- ligero retraso en el crecimiento
- Laxitud o contracturas articulares
- Alteraciones en columna
- Bajo tono muscular

## TRATAMIENTO

No tiene tratamiento.

## DIAGNÓSTICO

- ecografía obstétrica
- análisis de microrray
- fish
- cariotipo

# SX DE PRAEDER WILLI

## ¿QUÉ ES?

Alteración genética poco común que afecta a varias partes del cuerpo

## HISTORIA

Descrita en 1956 por doctores Suizos

## CARACTERÍSTICAS

- Obesidad
- Talla
- Hipogonadismo
- Criptorquidia
- Alteraciones cognitivas

## INCIDENCIA

1 de cada 10,000 niños  
1 de cada 30,000 niños

Cromosoma dañado:  
15.

Ausencia de la expresión de un alelo localizado en el brazo largo de origen paterno

(región 15q11-13)

## ETIOLOGÍA

No hay diferencias establecidas entre razas o zonas geográficas.

## CUADRO CLÍNICO

- Sobrepeso u obesidad
- Urgencia de comer sin control
- Desarrollo lento: retraso cognitivo
- Manos y pies pequeños
- Problemas de conducta
- Movimientos torpes
- Conducta compulsiva

## TRATAMIENTO

- Mejorar fortaleza física y agilidad
- Mejorar estatura
- Incrementar masa muscular
- Disminuir grasa corporal

## DIAGNÓSTICO

PCR

# SX PATAU

## ¿QUÉ ES?

Enfermedad genética causada por la presencia de tres copias del cromosoma 13.

## INCIDENCIA

De tipo raro

## ETIOLOGÍA

No hay diferencias establecidas entre razas o zonas geográficas.

## CARACTERÍSTICAS

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento del tamaño de riñón
- Retraso mental
- Labios leponnos
- Apnea
- Displasia valvular
- Quistes renales

## PRINCIPAL

Los afectados mueren poco tiempo después de nacer, a los 3 meses y como mucho llegan al año.

## i!

Afecta a 1 de cada 10,000 a 12,000 nacidos vivos

La supervivencia media es de 1 año.

- 10% viven más del año
- 50% mueren en el primer mes
- 70% mueren a los 6 meses

## DIAGNÓSTICO

- Cariotipo
- Cordiocentesis
- Amniocentesis
- Duo marcador o triple marcador

## TRATAMIENTO

No hay

## i!

- Trisomía en el par 13
- Trisomía D
- Sx de Bartholi Patau
- Polimalformaciones graves

# SX EDWARDS

## ¿QUÉ ES?

Trastorno genético que se caracteriza por la presencia de un cromosoma 18 extra.

Cromosoma 18 extra

## CARACTERÍSTICAS

- Peso bajo al nacer
- Cabeza pequeña y de forma anormal
- Mandíbula y boca pequeñas
- Puños apretados
- Defectos en órganos
- Malformaciones congénitas

## INCIDENCIA

Segundo trastorno de trisomía más común.

Afecta a 1 de 6,000 a 13000 nacidos vivos.

!

La mayoría de los niños con trisomía 18 no vive más allá de las dos primeras semanas de vida.

## ETIOLOGÍA

No hay diferencias establecidas entre razas o zonas geográficas.

## DIAGNÓSTICO

Cariotipo

## TRATAMIENTO

No hay

## **REFERENCIAS:**

1. Instituto nacional del cáncer. Síndromes. Recuperado el 01 de noviembre de 2024.