



Mapa conceptual

Montserrat Juvenalia Guzmán Villatoro

Tercer Parcial

Materia: Genética Humana

QFB : Nájera Mijangos Hugo

Medicina Humana

Tercer Semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas. A 29 de octubre de 2024

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Rasgos faciales distintos : cara redondeada, hipertelorismo (ojos separados) y micrognatia (mandibula pequeña)

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Desarrollo físico y mental : Microcefalia (cabeza pequeña) bajo peso al nacer y problema en el desarrollo motriz y cognitivo

EXPECTATIVA DE VIDA

Generalmente, la expectativa de vida puede ser normal, aunque depende de la severidad de las manifestaciones.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Llanto característico: el nombre del síndrome se debe al llanto agudo de los recién nacidos, que recuerda al maullido de un gato

DIAGNOSTICO

. Analisis cromosómico

SINDROME DE CRI DU CHAT

(LLANTO DE GATO)

CAUSA

Resultado de una deleción (pérdida de un segmento) en el brazo corto del cromosoma 5

TRATAMIENTO

. No especifico
. Multidisciplinar

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Músculo - Esqueletico: Laxitud o contracturas articulares, alteración de la columna, bajo tono muscular

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Transtornos cardiovasculares : Frecuentemente, presentan estenosis aórtica supravalvular y otros problemas cardiovasculares.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Rasgos faciales característicos: Nariz corta y respingada, labios gruesos y boca ancha (a menudo descrito como " cara de diablillo)

EXPECTATIVA DE VIDA

La expectativa de vida puede ser normal, aunque depende de la severidad de las manifestaciones. debido a complicaciones cardiacas.

SINDROME DE WILLIAMS

DIAGNOSTICO

- . Ecografia obstétrica
- . Análisis de microarrays
- . Test de hidridación fluorescente in situ (FISH)

CAUSA

Deleción en el cromosoma 7 , afectando genes relacionados con el desarrollo de tejido conectivo y la producción de elastina

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Problemas hormonales:
Hipogonadismo (subdesarrollo de órganos sexuales) baja estatura y problemas en la regulación de hormonas.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Infancia : Apetito insaciable que conduce a obesidad severa si no se controla, problemas en el desarrollo cognitivo y de aprendizaje

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Afecto emocional con tendencia a la irritabilidad y algunos comportamientos obsesivo - compulsivos

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Fase neonatal : Hipotonía marcada (bajo tono muscular) problemas de succión y retraso en el crecimiento.

SINDROME DE PRADER - WILLI

EXPECTATIVA DE VIDA

Puede ser normal si se controla debidamente su peso

CAUSA

Pérdida de expresión de genes en el cromosoma 15 de origen paterno, generalmente debido a deleciones o disomía uniparental materna (cuando ambos cromosomas 15 provienen de la madre)

TRATAMIENTO

- . Mejorar la fortaleza física / Estatura
- . Disminución corporal
- . Incremento de vigor

DIAGNOSTICO

PCR

SINDROME DE
PRADER - WILLI

```
graph TD; A((SINDROME DE PRADER - WILLI)) --> B((TRATAMIENTO)); A --> C((DIAGNOSTICO));
```

The diagram consists of three overlapping circles. A central blue circle is labeled 'SINDROME DE PRADER - WILLI'. To its left is a pink circle labeled 'TRATAMIENTO' containing a list of three items: 'Mejorar la fortaleza física / Estatura', 'Disminución corporal', and 'Incremento de vigor'. To its right is a green circle labeled 'DIAGNOSTICO' containing the text 'PCR'. Hand-drawn arrows point from the central blue circle to both the pink and green circles.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Anomalías cardíacas y renales: La mayoría de los pacientes presentan defectos cardíacos congénitos y alteraciones en los riñones

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Deficiencias neurológicas:
Retraso mental severo, problemas de desarrollo cerebral (como holoprosencefalia, en la cual el cerebro no se divide correctamente)

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Malformaciones físicas: Labio leporino, paladar hendido, microftalmia (ojos pequeños) y malformaciones auriculares.

EXPECTATIVA DE VIDA

Alta tasa de mortalidad en el primer año de vida; pocos sobreviven a largo plazo debido a las múltiples complicaciones

DIAGNOSTICO

- . Cariotipo cordocentesis
- . Amniocentesis
- . Duomarcador / triple marcador

SINDROME DE PATAU (TRISOMIA 13)

CAUSA

Ocurre a la presencia de un cromosoma 13 adicional. Es una trisomía poco común y suele estar asociada a un error en la división celular.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Anomalías cardíacas y renales :
Alta prevalencia de problemas cardíacos congénitos, como defectos septales, y alteraciones renales.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Malformaciones en extremidades:
Dedos superpuestos pies en "mecedora" debido a la curva de las plantas

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Afecto emocional con tendencia a la irritabilidad y algunos comportamientos obsesivo - compulsivos

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Anomalías físicas: bajo peso, orejas de implantación baja, microcefalia y una mandíbula pequeña (micrognatia)

SINDROME DE EDWARDS

EXPECTATIVA DE VIDA

Muy reducida, la mayoría de los afectados no sobreviven al primer año de vida debido a complicaciones graves

CAUSA

Trisomía en el cromosoma 18, comúnmente resultante de un error en la división celular. Es más frecuente en embarazos de madres de mayor edad

Referencias

Síndrome.(s. f.).Genome.gov. <https://www.genome.gov/es/geneticsglossary/Sindrome>