



MAPA CONCEPTUAL

HANNA ABIGAIL LOPEZ MERINO

TERCER PARCIAL

GENETICA HUMANA

QFM: HUGO NAJERA MIJANGOS

MEDICINA HUMANA

3 SEMESTRE B

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, A 03 DE NOVIEMBRE DEL 2024

SINDROME DE CRI DU CHAT

Es un trastorno genético poco común.
Se caracteriza por una deleción parcial en el cromosoma 5 (5p)

Llanto característico (similar al mudillo de un gato en los recién nacidos)
Retraso en el desarrollo (motor y mental)
Dificultades de comunicación y lenguaje
Microcefalia
Características faciales distintivas

Análisis cromosómico (cariotipo)
Pruebas genéticas

Ocurre aproximadamente en 1 de cada 20,000 a 50,000 nacimientos

No existe cura: el tratamiento es multidisciplinario
Terapias de apoyo
Intervención temprana

Perdida de material genético en el brazo corto del cromosoma 5
La deleción puede ser de nuevo (no heredada) o hereditaria



Varía según el tamaño de la deleción y el grado de afectación
Con tratamiento adecuado, algunos niños pueden aprender a cambiar, comunicarse y ser relativamente independientes en ciertas actividades

SINDROME DE WILLIAMS

Trastorno genético poco común
Causado por una deleción de genes en el cromosoma 7, incluyendo el gen de la elasticidad

Deleción de genes en la región 7q1123 del cromosoma 7
Generalmente no hereditaria

Problemas de aprendizaje
Hipercalcemia
Sensibilidad auditiva
Problemas de coordinación y tono muscular bajo

Pruebas genéticas
8FISH o
microarreglos de
ADN para confirmar
la deleción en el
cromosoma 7

Con tratamiento adecuado, puede alcanzar una vida relativamente independiente
Necesita seguimiento médico contante

Rasgos faciales (rostro de duendes, nariz pequeña y boca ancha)
Personalizada amigable y extrovertida
Habilidades verbales fuertes
Retrasoi en el desarrollo

Multidisciplinar sin cura
Terapias de apoyo: terapia física, ocupacional del habla
Supervisión medica



SINDROME DE PRADER WIKI

Trastorno genético complejo
Causado por la ausencia de genes activos en una región específica del cromosoma 15 de origen paterno

Deleción en el cromosoma 15
Disomía un parental materna (ambas copias del cromosoma 15 proviene de la madre).
Deleción en el centro de impronta

Pruebas genéticas: análisis de metilación del ADN para confirmar la ausencia de genes.
Evaluación clínica de los síntomas característicos

Multidisciplinario, sin cura
Inversión temprana
Control del peso y dieta
Terapia hormonal.

Con el tratamiento adecuado, puede mejorar su calidad de vida.
Necesita apoyo continuo y supervisión.

Hiperfagia
Hipotonía
Retraso en el desarrollo
Problemas de aprendizaje
Problemas de sueño y apnea
Bajo metabolismo



SINDROME DE PATAU

Trastorno genético severo
Causado por una trisomía del cromosoma 13

Trisomía completa del cromosoma 13 (mas común)
Trisomía parcial o mosaico (algunas células tienen un cromosoma extra)
Generalmente no hereditario

Retraso en el crecimiento intrauterino
Problemas respiratorios y alimentarios
Convulsiones
Problemas renales y malformaciones gastrointestinales

Pruebas prenatales: análisis de ADN fetal en sangre materna
Pruebas genéticas: Cariotipo para confirmar la trisomía 13

Enfoque en el manejo de síntomas y soporte paliativo
Intervenciones quirúrgicas para malformaciones
Atención multidisciplinaria

Malformaciones múltiples en varios órganos
Defectos cardiacos congénitos
Rasgos faciales distintivos
Malformaciones en el sistema nervioso
Polidactilia



SINDROME DE EDWARDS

Trastorno genético grave

Causado por la trisomía del cromosoma 18 presencia de un cromosoma de mas

Trisomía completa del cromosoma 18 mayoría de los casos

Trisomía parcial o en mosaico

Mayor mente no hereditario

Problemas respiratorios

Dificultad para alimentarse

Convulsiones

Malformaciones renales y gastrointestinales

Pruebas prenatales:
análisis de ADN fetal,
ecografía y
amniocentesis

Pruebas genéticas

Enfocado en manejo de síntomas y cuidados paliativos

Intervenciones quirúrgicas posible para corregir malformaciones

Atención multidisciplinar: pediátrico, cardiología y neurología.

Retraso del crecimiento y bajo peso al nacer

Anomalidades en el sistema nerviosos central

Malformaciones faciales

Manos: Puño cerrado con dedos superpuestos



REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

- **Thompson, M. W., McInnes, R. R., & Willard, H. F.** (2014). *Genética en Medicina*. Elsevier Health Sciences.
- **OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)**. (2023). *Síndromes de Patau, Edwards, Prader-Willi, Cri du Chat y Williams*. Johns Hopkins University. Recuperado de [OMIM.org](https://omim.org)