



**Mi Universidad**

## **Mapa conceptual**

*José Antonio Jiménez Santis*

*Tercer parcial*

*Genética Humana*

*QFB. Hugo Najera Mijangos*

*Medicina Humana*

*Tercer semestre grupo "B"*

*Comitán de Domínguez Chiapas 3 de noviembre del 2024*

# Síndrome de cri du chat

Fue descrito a través de un

Análisis citogenético

Es un trastorno relativamente raro

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

La incidencia es más superior en las mujeres

Cariotipo

Es una cromosomopatía

Se debe a la deleción o supresión parcial o total del cromosoma 5

Durante el desarrollo de un ovulo y un espermatozoide

Características

80% de los casos se debe a una deleción de novo

Reordenamiento cromosómico de los padres

Mosaicismo 3%

Anillos 2%

Translocaciones 3%

Características físicas

Puente nasal bajo, Aberturas oculares pequeñas

Nariz corta, Labio superior delgado

Llanto similiar al maullido de un gato

Diagnóstico

Se sospecha por el maullido de gato

Confirmar por análisis cromosómico

Un cariotipo en los padres por la sospecha de transmitirlo

Tratamiento

No tiene un tratamiento específico disponible

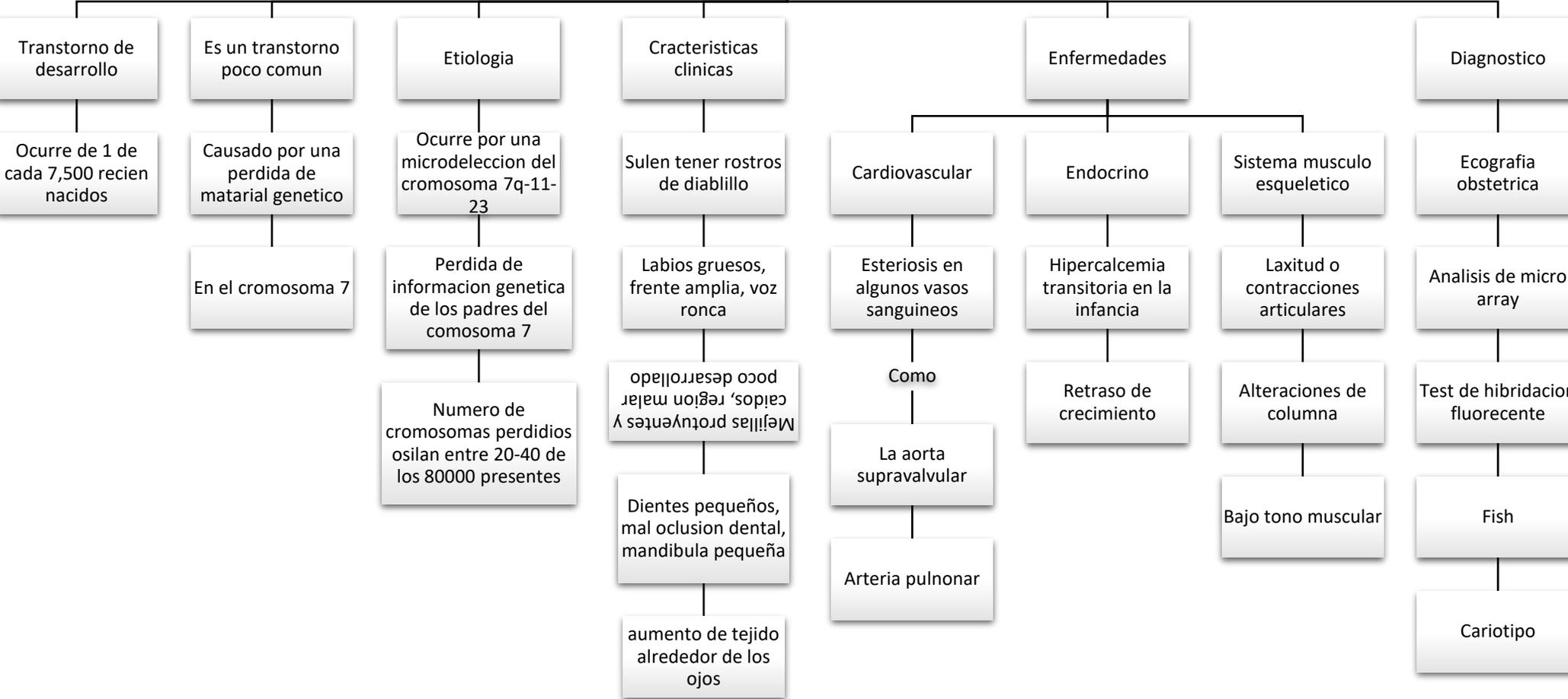
Intervención multidisciplinaria

Intervención de médicos

Fisioterapeutas

Asistentes sociales

Síndrome de Williams



# Síndrome de Prader-Willi

Alteraciones descritas en el año 1956

Afectan a 1 de cada 10.000 niños

Y 1 de cada 30.000 niñas

Características

Obesidad  
Talla baja  
Hipogonadismo

Criptorquidia  
Alteraciones cognitivas

Alteraciones en el aprendizaje y discapacidad intelectual

Hipotonía muscular preposnatal

Causas

Ausencia de la expresión de un alelo

Localizado en el brazo largo del cromosoma 15

De origen paterno

En la región 15q 11-q13

Diagnóstico clínico

Sobrepeso y obesidad

Urgencias de comer sin control

Desarrollo lento

Problemas de conducta

Movimientos torpes

Dificultad de lenguaje

Diagnóstico molecular

Análisis de metilación por PCR

Tratamiento

Mejora fuerza física y agilidad

Mejora la estatura

Incremento de masa muscular

Mejora la distribución del peso

Incremento del vigor físico

# Sindrome de Patau

