



**Mi Universidad**

## **MAPA CONCEPTUAL**

*Karla Alejandra de la Cruz Anzueto*

*Tercer parcial*

*Genética I*

*Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos*

*Licenciatura en Medicina Humana*

*Tercer semestre, Grupo "C"*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 30 de Octubre del 2024*

# SÍNDROMES

## SÍNDROME DE CRI DU CHAT

Se debe a una deleción o supresión parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5 durante el desarrollo de un óvulo o esperma



### CARACTERÍSTICAS

80 % deleción no heredada  
12 % reordenamiento cromosómico de los padres  
2 % anillos  
3 % translocaciones

Signo patognomónico, llanto similar al maullido de gato, desaparece en los primeros años de vida.

### TRATAMIENTO

No tiene

### DIAGNÓSTICO

Cariotipo



## SÍNDROME DE WILLIAMS

Descubierto por Jonh Williams

Es poco común, causado por la pérdida de material genético, una deleción en el cromosoma 7q, 11:23, perdiendo información genética de uno de los 2 cromosomas del padre o madre

Se pierde de 20 – 40 genes de los 80,000 presentes

### CARACTERÍSTICAS

Suelen tener rostros de diablillos  
Labios gruesos  
Nariz respingada  
Frente amplia  
Voz ronca  
Mejillas protuyentes  
Dientes pequeños  
Mandíbula pequeña  
Aumento del tejido alrededor de los ojos

### PRESENTAN

Problemas cardiovasculares  
Endocrinos metabólicos  
Manifestaciones que afectan al sistema músculo esquelético

### DIAGNÓSTICO

Ecografía obstétrica  
Análisis de microarray  
Test de hibridación fluorescente insitu  
Cordosentesis  
Amniosentésis



## SÍNDROME DE PRADER WILLIS

Ausencia de la expresión de un alelo localizado en el 15q de origen paterno (región 15q11 – q13)

### DIAGNÓSTICO

Sobrepeso / Obesidad  
Urgencia de comer sin control  
Desarrollo lento  
Manos y pies pequeños  
Problemas de conducta  
Movimientos torpes  
Dificultades en el lenguaje

### CARACTERÍSTICAS

Obesidad  
Talla baja  
Hipogonadismo  
Criptorquidia  
Alt. Congénitas  
Alt. del aprendizaje  
Hipotonía muscular



### DIAGNÓSTICO MOLECULAR

Análisis de metilación por PCR

### TRATAMIENTO

Mejorar fuerza física y agilidad  
Incrementar masa muscular  
Disminuir la grasa corporal  
Incrementar vigor

# SÍNDROMES



## SÍNDROME DE PATAU

Enfermedad genética causada por la presencia de 3 copias del cromosoma 13 en el cariotipo (TRISOMÍA), mueren después de nacimiento, incluso al año



## SÍNDROME DE EDWARDS

Trisomía 18, es una enfermedad cromosómica rara, caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18

### CONOCIDO COMO:

- Trisomía en el par 13
- Trisomía D
- Síndrome de Bartholin
- Patau
- Polimarformación grave

### SIGNOS Y SÍNTOMAS

- Alargamiento del surco posterior
- Aumento en el tamaño del riñón
- Retraso mental
- Labios leporinos
- Defectos del cuero cabelludo
- Displasia valvular
- Polidactilia
- Quistes renales

### DIAGNÓSTICO CLÍNICO

- Bajo peso al nacer
- Talla corta
- Retraso mental y psicomotor
- Hipertonía

### PRONÓSTICO DE VIDA

Malo, fallecimiento alrededor del 95% en el primer año de vida

### TRATAMIENTO

No hay

### DIAGNÓSTICO

- Cariotipo
- Cordocentesis
- Amniocentesis
- Dúo o triple marcador

- Múltiples anomalías congénitas
- Cabeza pequeña
- Implantación baja de las orejas
- Hiperplasia mandíbula
- Cuello corto
- Boca pequeña
- Paladar ojival
- Labio y paladar hendido



## Bibliografía

*Instituto Nacional del Cáncer.* (s.f.). Recuperado el 30 de Octubre de 2024, de <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/sindrome-de-edwards>

*Mayo Clinic.* (s.f.). Recuperado el 30 de Octubre de 2024, de <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/prader-williamsyndrome/symptoms-causes/syc-20355997>

*Medline plus.* (s.f.). Recuperado el 30 de Octubre de 2024, de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001660.htm>

*Medline plus.* (s.f.). Recuperado el 30 de Octubre de 2024, de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001593.htm>