

XII Jornada Científica Provincial del Capítulo de la Sociedad de genética Humana y Médica. (GenMed_Holguín2024)

SÍNDROME SECKEL. PRESENTACIÓN DE UN CASO.

Ana María González Anta ¹

¹ MSc, Dra. Especialista de I Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Investigador Agregado. Centro Provincial de Genética. Holguín. Cuba.
e-mail: aganta@infomed.sld.cu

<https://orcid.org/0000-0001-6297-6330>

Resumen:

Introducción: El síndrome Seckel, es una enfermedad genética, caracterizado por microcefalia, nariz prominente, estatura muy baja, causado por mutaciones en gen cuyos locus se han mapeado en los cromosomas 3, 10, 13, 14, 15 y 18. **Objetivo:** Identificar sus principales manifestaciones clínicas para establecer un diagnóstico precoz. **Material y Método:** Se realizó estudio descriptivo. **Resultados:** Se describió un transicional blanco, masculino, de 17 meses de edad, con las características antes mencionadas, en el que se realizó el diagnóstico de esta enfermedad. Se realizó estudio cromosómico descartándose la posibilidad de anomalías cromosómicas visibles por técnicas citogenéticas convencionales. Se expone además una breve descripción de esta enfermedad. **Conclusiones:** Es importante conocer e identificar las manifestaciones clínicas de este síndrome para su diagnóstico, rehabilitación precoz y ofrecer asesoramiento genético a la familia sobre este síndrome que es poco frecuente.

Palabras clave: Síndrome Seckel, microcefalia, asesoramiento genético.

Modalidad que propone: Póster electrónico__x__; Conferencia_____