



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Título:

Resumen del Síndrome de Cri-Du-Chat, Williams y Prader-Willi.

Asignatura:

Genética Humana

Docente:

Quím. Nájera Mijangos Hugo.

Alumno:

William Vazquez Saucedo.

Semestre:

3° A

Comitán de Domínguez, Chiapas; 12 de junio del 2020.

El Síndrome de Cri-Du-Chat . Es una enfermedad congénita infrecuente caracterizada por un llanto que se asemeja al maullido de un gato, dimorfismo facial característico, microcefalia y discapacidad intelectual. El síndrome resulta de una alteración cromosómica provocada por una deleción parcial o total del brazo corto del cromosoma 5. El síndrome del maullido fue descrito inicialmente por Jérôme Lejeune en 1963.

La causa del síndrome del maullido del gato es la pérdida de información en el cromosoma 5, se trata de una deleción parcial o total del material genético del brazo corto del cromosoma 5 en la banda 5p15. Es probable que se supriman múltiples genes en dicho cromosoma. Uno de los genes suprimidos llamado telomerasa transcriptasa inversa (TERT, por sus siglas en inglés) está comprometido en el control del crecimiento celular y puede jugar un papel en la forma como se desarrollan algunas de las características de este síndrome. La causa de esta rara supresión cromosómica se desconoce, pero se cree que la mayoría de los casos se debe a la pérdida espontánea de una parte del cromosoma 5 durante el desarrollo de un óvulo o de un espermatozoide. Una minoría de estos casos se debe a que uno de los padres es portador de una reorganización del cromosoma 5 denominada translocación.

TERT Se trata de uno de los genes suprimidos en este síndrome: la telomerasa transcriptasa inversa (TERT), una subunidad catalítica de la enzima telomerasa. La telomerasa (polimerasa ribonucleoproteica) se encarga de mantener los extremos teloméricos de los cromosomas, añadiendo repeticiones del tipo 5'-TTAGGG-3'. La telomerasa consta de un componente proteico con actividad transcriptasa inversa, codificada por este gen y un componente de ARN que sirve como molde para sintetizar la repetición telomérica.

Las características clínicas principales son el bajo peso al nacer (promedio 2614 gramos), microcefalia (promedio de circunferencia de la cabeza de 31.8 cm), cara redonda, puente nasal grande, hipertelorismo, pliegues epicánticos, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, comisuras de los labios inclinadas hacia abajo, orejas de implantación baja, micrognatia, dermatoglifos anormales y un llanto característico. Al nacer suelen presentar asfixia, crisis de cianosis, succión inadecuada e hipotonía. En el primer año de vida se presenta un retraso del desarrollo psicomotor. Se pueden presentar malformaciones cardíacas, neurológicas y renales, mamelones preauriculares, sindactilia, hipospadia y criptorquidia.

No existe tratamiento específico disponible para este síndrome, pero existen métodos de mejorar de su calidad de vida. Hace años era común ubicar a los niños con 5p- en instituciones junto con otros niños con discapacidad intelectual severa. Durante la década de los ochenta la investigación puso de manifiesto que cuando los niños eran criados en su entorno familiar, donde se beneficiaban de programas de intervención temprana, tenían notables progresos que excedían, en mucho, las expectativas de los médicos que habían hecho los diagnósticos iniciales. Tanto los niños como los adultos con este síndrome son, generalmente, amistosos y disfrutan de la interacción social. Con una educación temprana y consistente, y la adecuada terapia física y de lenguaje, los niños con síndrome 5p- alcanzan su potencial y pueden tener una vida plena y significativa.

El síndrome de Williams Es una enfermedad genética rara caracterizada por un trastorno del desarrollo. Los niños afectados son extrovertidos y presentan un comportamiento hipersocial. Causas Este síndrome se presenta cuando no se tiene una copia de varios genes. Uno de los 25 genes ausentes es el que produce la elastina, una proteína que permite que los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales se retraigan. Por ello, la falta de una copia de este gen provoca la piel elástica, articulaciones flexibles o el estrechamiento de los vasos sanguíneos que se observan en esta afección.

Sintomas.

- Neurológicas y de comportamiento

Los niños con esta enfermedad presentan una discapacidad intelectual leve o moderada y tienen déficits en algunas áreas como psicomotricidad. Además, su personalidad suele ser muy amigable, desinhibida y entusiasta.

- Rasgos faciales

Los especialistas explican que algunos rasgos faciales no son evidentes hasta los 2 o 3 años de edad y los niños pueden presentar un ligero retraso en el crecimiento:

Frente estrecha, Aumento del tejido alrededor de los ojos, Mandíbula pequeña, Labios gruesos, Las mejillas caídas con región molar poco desarrollada, Nariz corta.

- Otras manifestaciones

Rigidez articular, Alteraciones de la columna, Estreñimiento, Miopía, Emisión involuntaria pero consciente de la orina, Acúmulo de calcio en el riñón, Estatura baja en relación con el resto de la familia.

Tratamiento. El síndrome de Williams no tiene cura. Sin embargo, los fisioterapeutas ayudan a las personas que tienen rigidez articular y los grupos de apoyo pueden ser muy útiles para recibir consejos prácticos.

El síndrome de Prader-Willi. Es un trastorno genético poco frecuente que provoca varios problemas físicos, mentales y conductuales. Una característica importante del síndrome de Prader-Willi es una sensación constante de hambre que suele comenzar a los 2 años de edad aproximadamente. Las personas con síndrome de Prader-Willi quieren comer de manera constante porque nunca se sienten satisfechas (hiperfagia) y suelen tener problemas para controlar el peso. Muchas de las complicaciones del síndrome de Prader-Willi se deben a la obesidad. La mejor manera de controlarlo es con un enfoque de equipo: varios especialistas pueden trabajar contigo para controlar los síntomas de este trastorno complejo, reducir el riesgo de tener complicaciones y mejorar la calidad de vida de tu ser querido con síndrome de Prader-Willi.

Síntomas. Los signos y síntomas del síndrome de Prader Willis pueden variar según la persona. Los síntomas pueden cambiar gradualmente con el paso del tiempo de la infancia a la adultez.

- Bebés

Los signos y síntomas que pueden estar presentes desde el nacimiento son:

Poco tono muscular, Rasgos faciales distintivos, Reflejo de succión deficiente, Capacidad de respuesta generalmente deficiente, Genitales subdesarrollados.

- De la niñez temprana a la adultez

Otras características del síndrome de Prader-Willi aparecen durante la primera infancia y permanecen toda la vida, lo que requiere un control cuidadoso. Estas características pueden ser:

Antojos de alimentos y aumento de peso, Órganos sexuales subdesarrollados, Crecimiento y desarrollo físico deficiente, Deterioro Cognitivo, Retraso del desarrollo motor, Problemas del habla, Trastornos del sueño.

Causas. El síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético, una afección causada por un error en uno o más genes. Si bien no se han identificado los mecanismos exactos responsables del síndrome de Prader-Willi, el problema se localiza en los genes ubicados en una región especial del cromosoma 15.

Salvo por los genes relacionados con las características sexuales, todos los genes vienen en pares: una copia heredada del padre (gen paterno) y una copia heredada de la madre (gen materno). Para la mayoría de los tipos de genes, si una copia es «activa» o expresada, la otra copia también lo es, aunque es normal que algunos tipos de genes actúen solos.

El síndrome de Prader-Willi se produce cuando ciertos genes paternos que deberían ser expresados no lo son por una de estas razones:

- Faltan los genes paternos en el cromosoma 15.
- El niño heredó dos copias del cromosoma 15 de la madre y ningún cromosoma 15 del padre.
- Hay algún error o defecto en los genes paternos del cromosoma 15.