



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina Humana**

**SEMESTRE:**

3° A

**MATERIA:**

GENETICA

**TRABAJO:**

RESUMEN

**DOCENTE:**

Q.F.B. HUGO NAJERA MIJANGOS

**ALUMNO (A):**

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 10 DE JUNIO DEL 2020

## SÍNDROME DE CRI DU CHAT

Este síndrome, denominado también síndrome de cri du chat o síndrome de 5P, es una afección genética ocasionada por la eliminación parcial del brazo corto del cromosoma 5. Es poco frecuente y afecta a 1 de cada 20.000 a 50.000 recién nacidos. No obstante, es uno de los síndromes más frecuentes que se producen como consecuencia de una eliminación cromosómica parcial.

Como su nombre lo sugiere, este síndrome provoca un llanto agudo similar al maullido de un gato. (El término cri du chat significa maullido de gato en francés). El llanto se debe al desarrollo anormal de la laringe del bebé debido a la eliminación cromosómica parcial. El síndrome es más notorio a medida que el niño crece, pero es difícil de diagnosticar después de los dos años.

Esta afección también provoca numerosas discapacidades y anomalías. Un porcentaje bajo de los bebés con síndrome del maullido nacen con anomalías graves en los órganos u otras complicaciones que pueden provocar la muerte. La mayoría de las complicaciones mortales se manifiestan antes del primer año.

### CAUSAS

Si bien se desconoce el motivo exacto por el que se genera la anomalía en el cromosoma 5, en la mayoría de los casos se produce durante el desarrollo del espermatozoide o el óvulo de los padres. Cuando se produce la fecundación, el niño adquiere el síndrome. En aproximadamente el 80 por ciento de los casos, la eliminación cromosómica parcial proviene del espermatozoide.

Este trastorno es muy poco frecuente y no es probable que vuelva a suceder en caso de tener otro hijo. Si existen antecedentes familiares de síndrome del maullido, son mayores las probabilidades de que el bebé nazca con esta afección. El 10 por ciento de los casos, la afección se hereda de uno de los padres.

### SÍNTOMAS

La gravedad de los síntomas dependerá de la falta de información genética en el cromosoma 5. Algunos síntomas son graves mientras que otros son tan leves que quizás sean imperceptibles. El llanto similar a un maullido, que es el síntoma más frecuente, se torna menos notorio con el paso del tiempo.

### SIGNOS FÍSICOS

Generalmente, los niños que tienen el síndrome del maullido son pequeños al nacer y tienen dificultades respiratorias. Además del llanto parecido al maullido de un gato, pueden tener las siguientes características físicas:

- barbilla pequeña
- rostro anormalmente redondo
- puente de la nariz pequeño
- pliegues de piel debajo de los ojos

- ojos anormalmente separados (hipertelorismo ocular u orbital)
- orejas con forma anormal o anormalmente separadas
- mandíbula pequeña (micrognacia)
- fusión parcial de los dedos de las manos o de los pies
- línea única en la palma de la mano
- hernia inguinal (protuberancia de los órganos a través de un área débil o un desgarro en la pared abdominal)

## DIAGNÓSTICO

Con frecuencia, el médico diagnostica este síndrome luego del nacimiento, según las anomalías físicas y los síntomas que se manifiestan. El profesional quizás indique una radiografía de la cabeza para detectar anomalías en la base del cráneo del bebé.

Para confirmar el diagnóstico, suele realizarse un análisis cromosómico. Es posible que se use una técnica especializada denominada análisis FISH para detectar eliminaciones cromosómicas parciales pequeñas. Si tiene antecedentes familiares de síndrome del maullido, el médico tal vez recomiende un análisis cromosómico o pruebas genéticas durante la gestación. El análisis puede consistir en examinar una muestra pequeña de tejido de la parte externa del saco donde se desarrolla el bebé -conocido como muestra de vellosidades coriónicas (CVS)- o en examinar una muestra de líquido amniótico.

## TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico. Los síntomas pueden controlarse con fisioterapia, terapia del lenguaje y de habilidades motrices e intervención educativa.

## PREVENCIÓN

Hasta el momento, no existen métodos de prevención. Si tiene antecedentes familiares de esta afección, es posible que sea portador aunque no manifieste síntomas, por lo que quizás deba someterse a una prueba genética.

Es posible que también sea portador de una anomalía llamada translocación equilibrada, un defecto en el cromosoma que no provoca la pérdida de material genético. No obstante, si transmite el cromosoma defectuoso a su hijo, puede desequilibrarse y provocar la pérdida de material genético y el síndrome.



## SINDROME DE WILLIAMS

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. La Asociación Síndrome Williams España, señala que este síndrome ocurre en uno de cada 7.500 recién nacidos.

### 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.

### SÍNTOMAS

Desde la asociación añaden unas características propias de los niños con síndrome de Williams:

#### 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.

## PREVENCIÓN

No existe forma de prevenir el problema genético que causa el síndrome de Williams. No obstante, existen pruebas prenatales para las parejas con antecedentes familiares.

## DIAGNÓSTICO

Los especialistas afirman que actualmente es posible confirmar la enfermedad a través de métodos moleculares en más del 95 de los casos.

La técnica más utilizada es Hibridación In Situ Fluorescente que consisten en aplicar un reactivo a un segmento de ADN de la región del cromosoma marcado con fluorescencia. Asimismo, la revisión de la presión arterial, la ecografía del riñón o la ecocardiografía combinada con ecografía Doppler también son pruebas para el síndrome de Williams.

Un diagnóstico precoz es fundamental para evitar exploraciones innecesarias y planificar las medidas adecuadas de seguimiento y tratamiento.

## TRATAMIENTOS

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.



## SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Es una enfermedad presente desde el nacimiento (congénita). Afecta muchas partes del cuerpo. Las personas con esta afección tienen hambre todo el tiempo y se vuelven obesas. También tienen pobre tono muscular y una capacidad mental reducida, al igual que órganos sexuales subdesarrollados.

### CAUSAS

El síndrome de Prader-Willi es causado por la carencia de un gen en el cromosoma 15. Normalmente, cada uno de los padres transmite una copia de este cromosoma. Este defecto puede ocurrir de un par de maneras:

- ✚ Los genes del padre faltan en el cromosoma 15
- ✚ Existen defectos o problemas con los genes del padre en el cromosoma 15.
- ✚ Hay dos copias del cromosoma 15 de la madre y ninguna del padre.
- ✚ Los cambios genéticos ocurren en forma aleatoria.
- ✚ Las personas que tienen este síndrome por lo general no tienen antecedentes familiares de esta afección.

### SÍNTOMAS

Los signos del síndrome de Prader-Willi pueden verse al nacer.

- ✚ Los recién nacidos suelen ser pequeños y flácidos
- ✚ Los recién nacidos varones pueden tener criptorquidia

Otros síntomas pueden incluir:

- ✚ Problemas para comer durante la lactancia que llevan a un aumento de peso deficiente
- ✚ Ojos en forma de almendra
- ✚ Desarrollo motor retardado
- ✚ Cabeza estrecha en las sienes
- ✚ Aumento rápido de peso
- ✚ Estatura corta
- ✚ Desarrollo mental lento

### PRUEBAS Y EXÁMENES

Hay disponibilidad de pruebas genéticas para evaluar el síndrome de Prader-Willi en los niños.

A medida que el niño crece, los exámenes de laboratorio pueden mostrar signos de obesidad mórbida, tales como:

- ✚ Tolerancia anormal a la glucosa
- ✚ Nivel de insulina en la sangre alto

### ✚ Nivel de oxígeno en la sangre bajo

Los niños con este síndrome pueden no responder al factor de liberación de hormona luteinizante. Esto es un signo de que sus órganos sexuales no están produciendo hormonas. También puede haber signos de insuficiencia cardíaca derecha, al igual que problemas de rodilla y cadera.

## TRATAMIENTO

La obesidad representa la mayor amenaza para la salud. La reducción de las calorías controlará la obesidad. También es importante controlar el ambiente del niño para evitar el acceso a la comida. La familia, los vecinos y la escuela del niño deben trabajar juntos, ya que el niño intentará obtener alimento donde sea posible. El ejercicio puede ayudar a un niño con este síndrome a ganar músculo.

La hormona del crecimiento se usa para tratar el síndrome de Prader-Willi. Puede ayudar a:

- ✚ Mejorar la fortaleza física y la agilidad
- ✚ Mejorar la estatura
- ✚ Incrementar la masa muscular y disminuir la grasa corporal
- ✚ Mejorar la distribución del peso
- ✚ Incrementar el vigor
- ✚ Incrementar la densidad mineral ósea

Tomar terapia de hormona del crecimiento puede llevar a que se presente apnea del sueño. Un niño que toma hormonoterapia necesita que lo vigilen en busca de este tipo de apnea.

Los bajos niveles de las hormonas sexuales se pueden corregir en la pubertad con el reemplazo de hormonas.

La salud mental y la terapia del comportamiento también son importantes. Esto puede ayudar con problemas comunes como rasgarse la piel y los comportamientos compulsivos. Algunas veces, se necesita medicina.

## EXPECTATIVAS (PRONÓSTICO)

El niño necesitará la educación adecuada para su nivel de CI. También necesitará terapia de lenguaje, fisioterapia y terapia ocupacional lo más pronto posible. El control de peso le permitirá una vida mucho más confortable y saludable.



## FUENTES DE INFORMACION

- Alvarez; R. (2003). Síndrome de cri du chat. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/h-gral/hg-2003/hg034g.pdf>
- s.a. (2017). Síndrome de Prader Willi. Recuperado de [https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA739.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli_Es_es_HAN_ORPHA739.pdf)
- s.a. (2017). Síndrome de Williams. Recuperado de [https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA904.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf)