

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Genética Humana.

Trabajo:

Resumen de síndromes (Cri-du-chat, William y prader willi).

Docente:

Q, Hugo Nájera Mijangos.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

3º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas al 11 de junio del 2020.

SINDROMES:

Síndrome de CRI DU CHAT:

El síndrome del maullido de gato se define como una enfermedad hereditaria rara causada por una alteración específica del material genético (mutación): el nombre tiene su origen en el llanto similar al de un gato que emite el lactante afectado (del francés Cri du chat = grito de un gato). Este llanto característico está causado por uno de los defectos inherentes al síndrome que se presenta en la laringe.



El médico francés Jerome Lejeune describió el síndrome del maullido de gato por primera vez en el año 1963, por este motivo también se le conoce como síndrome de Lejeune.

Con un caso entre 20.000 y 50.000 nacimientos, el síndrome del maullido de gato es relativamente raro. Afecta principalmente a las niñas.

En sus características encontramos:

Microcefalia.	Oclusión dental defectuosa.
Micrognatia.	Debilidad muscular.
Hipertelorismo.	Llanto agudo parecido al de un gato.
Dedos cortos.	Bajo peso.
Estrabismo.	

Williams-Beuren:

El síndrome de Williams está causado por una microdeleción cromosómica situada en la región q11.23 de uno de los cromosomas 7.

Diagnostico:

No se puede detectar mediante un cariotipo convencional y se revela mediante FISH (Hibridación Fluorescente In Situ), que conduce a un diagnóstico en el 95% de los casos.



Mecanismo de producción:

La deleción se produce como consecuencia del alineamiento anormal de los dos cromosomas 7 inducidos por estas duplicaciones segmentarias durante la división celular que da lugar al espermatozoide en el varón o al óvulo en la mujer (meiosis).

En las características encontramos:

Características físicas:

Estrechamiento de la frente.	Labios prominentes.	Epicanto.
Mentón pequeño.	Mofletes prominentes caídos.	Filtro alargado.
Nariz corta y antevertida.	Alteraciones de la columna.	Iris con un patrón estrellado.
Miopía.	Rigidez articular.	Estropia/estrabismo latente.

Características de crecimiento:

Nacen con peso y talla reducidos.	Piel:	En algunos casos puede haber una enfermedad celiaca asociada.
Problemas alimentarios.	El cutis es laxo, con tendencia a presentar signos de envejecimientos precoces.	Canas prematuras.
Complicaciones gastrointestinales.	Hernias en la región inguinal o umbilical.	

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.



PRADER WILLI:

El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética compleja causada por diferentes mecanismos genéticos que resultan en la ausencia física o funcional de genes que se expresan solo a partir del



cromosoma 15 paterno, y que no pueden ser complementados al estar estos mismos genes silenciados en el cromosoma 15 materno.

Mecanismo de producción:

El SPW puede originarse por delección de la región 15q11-q13, disomía uniparental (DUP), defecto de la impronta (DI) y, en baja frecuencia por reorganizaciones cromosómicas.

Delección paterna de la región 15q11-q13: Se observa en el 70-75% de los pacientes SPW. Implica la pérdida en el cromosoma 15 paterno de un fragmento de ADN de 4Mb que contiene genes responsables

Diagnostico:

Cariotipo: Se realiza a todos los pacientes con sospecha clínica de SPW. Permite el estudio de reorganizaciones cromosómicas que afectan a la región 15q11-q13.

Test de metilación (M-PCR): Técnica de análisis molecular que se realiza a todos los pacientes, y permite confirmar el diagnóstico del síndrome causado por una delección.

Características:

Hipotonía y succión débil	Alteraciones del comportamiento como: rabietas y conductas.	Deterioro cognitivo.
Retraso global	Hiperfagia.	Apetito insaciable.

Tratamiento:

- **Buena nutrición para los lactantes:** Muchos lactantes con el síndrome de Prader-Willi tienen dificultades para alimentarse debido al tono muscular disminuido.
- **Tratamiento con hormona del crecimiento:** Ayuda a acelerar el crecimiento, mejora el tono muscular y reduce la grasa corporal.

Fuentes de información:

[http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/protocolo de seguimiento en el si ndrome de williams.pdf](http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/protocolo_de_seguimiento_en_el_sindrome_de_williams.pdf)

[https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome de prader-willi.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_prader-willi.pdf)