



UNIVERSIDAD DEL SURESTE



Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Genética Humana

Trabajo:

Resumen de síndrome cri-du-chat, síndrome de William y síndrome de prader-willi

Docente:

QFB. Hugo Najera Mijangos

Alumno:

Víctor Eduardo Concha Recinos.

Semestre y Grupo:

3° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 09 de junio de 2020.

SINDROME DE PRADER WILI

El síndrome de Prader-Willi (su sigla en inglés es SPW), aparece cuando un bebé recibe ambas copias de un segmento de cromosoma 15 de la madre.

La enfermedad es clínica y genéticamente heterogénea. Con frecuencia está causada por una deleción 15q11-q13 de origen paterno, una disomía materna o, muy raramente, defectos de impronta en la misma región.



Este síndrome es una Anomalía Cromosómica Estructural.

Se dice que no es hereditario, ni relacionada al sexo, ni la etnia o condición física. Son casos llamados NOVO.

Una característica importante del síndrome de Prader-Willi es una sensación constante de hambre que suele comenzar a los 2 años de edad aproximadamente.

- Antojos de alimentos y aumento de peso (Obesidad).
- Órganos sexuales subdesarrollados.
- Crecimiento y desarrollo físico deficiente.
- Deterioro cognitivo.
- Retraso del desarrollo motor.
- Problemas de conducta.
- Problemas del habla.

Tratamiento

En la actualidad, no hay ningún medicamento aprobado que mejore específicamente los trastornos de la conducta o el grado de autonomía. Hay ensayos clínicos en curso con varios medicamentos dirigidos a la hiperfagia y los problemas de conducta

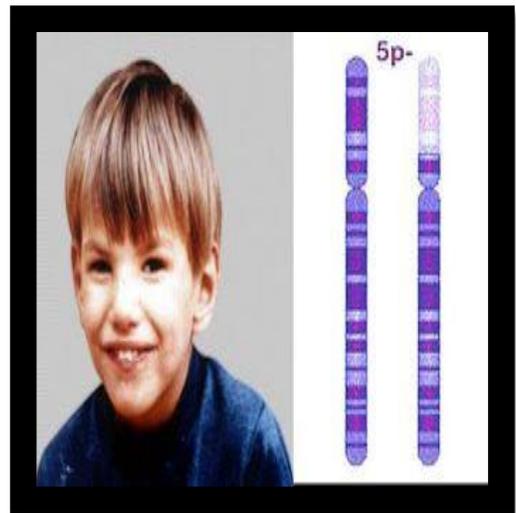
Pronóstico

La obesidad es un importante factor de riesgo al que se atribuye una elevada morbimortalidad. El diagnóstico y atención multidisciplinar temprana y el tratamiento con GH han mejorado enormemente la calidad de vida de los niños afectados. El tratamiento con GH en particular ha demostrado estabilizar el índice de masa corporal, mejorar el crecimiento lineal y la estatura adulta y, en niños tratados antes del primer año de vida, el desarrollo cognitivo.

SÍNDROME DE CRI-DU-CHAT

El Síndrome de Cri du chat (también conocido como Síndrome de 5p(-) o Síndrome del maullido de gato) se suele diagnosticar a los pocos días de nacer, debido al llanto típico de estos bebés, muy agudo y similar al maullido de los gatos.

Consiste en una deleción completa o parcial del brazo corto del cromosoma 5, la cual en un 80% de los casos se produce *de novo* en los individuos afectados y en un 20% de los casos tiene origen en una translocación no equilibrada en alguno de los progenitores.



Debido a que el fenotipo se mantiene constante a pesar de la amplitud de la región delecionada, varios estudios han ayudado a identificar dos regiones críticas en el cromosoma 5; *5p15.2* y *5p15.3*. Dichos estudios apuntan a la región *5p15.3* como responsable del característico llanto de los individuos afectados.

El principal gen afectado (CTNND2) codifica la proteína delta-catenina la cual tiene un papel importante en el desarrollo cerebral y la migración neuronal.

Es una Anomalía Cromosómica Estructural.

Sus diferentes características:

- Llanto agudo probablemente debido a alteraciones morfológicas de la laringe.
- Dismorfía craneofacial: microcefalia, facies redondeada y retrognatia.
- Retraso psicomotor.
- Anomalías cardiacas: Si bien no se ha identificado ninguna anomalía cardiaca ligada a este síndrome, en el 25% de los casos los individuos presentan cardiopatías congénitas.
- Discapacidad intelectual

Tratamiento:

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.

SÍNDROME DE WILLIAMS -BEUREN

El síndrome de Williams es causado por falta de algunos genes de una región específica del cromosoma 7. La región que falta incluye más de 25 genes y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes resulta en las características del síndrome. Se hereda de forma autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos, sin que haya otros casos en la familia.

El síndrome de Williams es causada por la pérdida (delección) de material genético de una región específica del cromosoma 7 localizada en el brazo largo (q) del cromosoma 7 en la región de las bandas 11.23 (7q11.23).

Es una Anomalía cromosómica Estructural.

Los síntomas del síndrome de Williams pueden ser variados, pero más comúnmente incluyen:

Discapacidad intelectual leve o moderada: Hay mayor dificultad con tareas visuales y espaciales como dibujar o montar rompecabezas, pero el habla, la música y el aprendizaje por repetición (memorización) no son tan afectados.

Apariencia facial característica: Los niños pequeños con síndrome de Williams tienen rasgos faciales distintivos, incluyendo una frente amplia, nariz corta con una punta ancha, mejillas llenas, y boca ancha con labios gruesos. Puede haber problemas dentales como dientes pequeños y muy espaciados o torcidos o ausentes. En los niños mayores y en adultos, la cara parece más alargada y flaca.

Personalidad extrovertida afable y amistosa, y con tendencia extrema a interesarse por otras personas; son comunes el trastorno por déficit de atención e hiperactividad, los problemas de ansiedad y las fobias (miedos exagerados).



El Síntoma más grave asociado con el síndrome de Williams es un tipo de enfermedad del corazón (cardiovascular) conocida como estenosis aórtica supravalvular, que es un estrechamiento del vaso sanguíneo grande (aorta) que lleva sangre desde el corazón al resto del cuerpo.

Otras características del síndrome de Williams:

- Anomalías del tejido conectivo (tejido que soporta las articulaciones y los órganos del cuerpo), tales como problemas en las articulaciones y piel suave y floja
- Niveles aumentados de calcio en la sangre (hipercalcemia) en la infancia
- Retrasos en el desarrollo
- Problemas de coordinación
- Baja estatura
- Problemas en los ojos y en la visión
- Problemas gastrointestinales
- Problemas urinarios

Tratamiento:

El tratamiento está dirigido a los síntomas que haya que incluir en el síndrome. Pero en si un tratamiento para el síndrome no hay.

Fuentes de información:

Strachan, Tom (2004). *Genética humana*. 3ªed. Ed. Garland.

Mayo Clinic(2018). Síndrome de Prader – Willi. Recuperado de:
<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/prader-willi-syndrome/symptoms-causes/syc-20355997>

Gwenaëlle D. (2019). Síndrome de Prader-Willi Recuperado de:
https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=739

Cerruti M. (2006). Síndrome de Cri du chat. Recuperado de: *Orphanet Biomed central*.

GHR (2014). Williams syndrome. Genetics Recuperado de:
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/williams-syndrome>.

MedlinePlus.(2017). Síndrome Williams-Beuren. Recuperado
De: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001116.htm>.