



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

3º A

MATERIA:

GENÉTICA HUAMANA.

TRABAJO:

RESUMEN DE LOS SÍNDROMES.

DOCENTE:

Q. NAJERA MIGAJOS HUGO

ALUMNO (A):

YANETH ORTIZ ALFARO.

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 31 DE MAYO DEL 2020.

SÍNDROME DE CRI –DU- CHAT

El síndrome los cromosomas contienen el material genético que determina los rasgos físicos y de desarrollo de cada persona. Poseemos, de forma habitual, 46 cromosomas repartidos en 22 pares homólogos y el par sexual, y en cada par uno procede del padre y el otro de la madre. Estudiando detalladamente el tamaño y la forma de los cromosomas, se puede determinar si falta un trozo de uno de ellos o existe un trozo de más. Las personas con ese síndrome tienen una delección cromosómica, es decir, un acortamiento de uno de los cromosomas del par 5 que muestra una pérdida de material genético. El Síndrome del Maullido del Gato se incluye en la categoría de anomalías estructurales cromosómicas que se caracterizan por la fractura de los cromosomas como consecuencia de factores ambientales como virus, radiaciones o fármacos. Delección, Cromosoma 5, Diagnóstico post-natal,

- Mutación de un gen único (Monogénicas).
- Anomalías de los cromosomas (Cromosopatías).
- Herencia multifactorial (Poligénicas).

Entre las causas que provocan las anomalías cromosómicas en el par 5 y originan este síndrome se encuentran:

Delección simple: Consiste en la fractura de uno de los brazos cortos del par 5 (grupo B) con posible pérdida de material genético. Cada autor cifra esta pérdida de forma diferente.

Traslocación: Consiste en la rotura de un cromosoma y la transferencia del fragmento desprendido a otro cromosoma no homólogo. Además, pueden romperse dos cromosomas no homólogos e intercambiarse los fragmentos. La información genética no se pierde.

Mosaico: Consiste en un cambio cromosómico después de la formación del cigoto. Los tejidos que se forman son portadores de diferentes constituciones cromosómicas. Dicho de otra forma, en el par cromosómico hay cromosomas sanos y con rotura. En este caso, la información genética perdida es proporcional al de cromosomas roto.

Características.

Alteraciones psicofísicas: alteraciones que inciden en el proceso del desarrollo con retrasos en el campo de la organización de los sentidos, las sensaciones, las percepciones, en lo cognitivo y en el lenguaje. En lo físico están afectados órganos que en su funcionamiento manifiestan disfunciones en lo motórico, en la coordinación de movimientos, los reflejos, posturas.

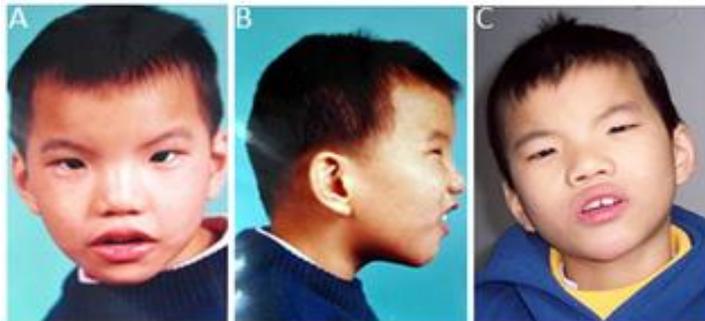
Aspectos médicos: malformación craneofacial, maloclusión dental, epicanto y oblicuidad palpebral antimongoloide, micrognatia, estrabismo e hipertelorismo. También, aparecen otras malformaciones como craneoestenosis, cara de luna, nariz nasal plana, paladar hendido, labios abiertos, orejas grandes y bajas, hipoplasia de líneas nasales y mandíbula caída.

Aspectos psicológicos: se detecta un retraso mental severo o profundo. En los pacientes con un cociente intelectual inferior a 40 se detectan conductas como el balanceo de cabeza, agitación de manos, chuparse el dedo, manierismos e insensibilidad al dolor. Con respecto a la psicomotricidad, una característica observable en los casos es una coordinación deficiente de los

movimientos, mantenimiento prolongado del gateo y retraso en la adquisición del desplazamiento autónomo. La psicomotricidad, cuando se inicia la marcha se empiezan a poner en funcionamiento nuevos aprendizajes y estimulaciones cerebrales que intentan dar respuesta a situaciones como controlar el espacio, mantener el equilibrio, junto con la forma de entrar en contacto con los objetos y las personas.

Manifestaciones clínicas

- ✚ Bajo Peso al nacer.
- ✚ Retraso mental.
- ✚ Llanto Agudo (maullido de gato) por hipoplasia laríngea.
- ✚ Crecimiento lento.
- ✚ Hipotonía.
- ✚ Microcefalia con asimetría craneal.
- ✚ Cara redonda de luna llena
- ✚ Hipoplasia de los huesos nasales con nariz ancha y plana
- ✚ Cardiopatía congénita ocasional.
- ✚ Malformaciones digestivas, cardiovasculares, renales, genitales, cerebrales y vertebrales.



SÍNDROME DE WILLIAMS.

El Síndrome de Williams, también conocido como síndrome de Williams-Beuren, es un raro desorden genético con frecuencia no diagnosticado que se produce por la delección de 15 o más genes en el cromosoma 7 procedente del padre o de la mujer. Uno de los genes faltantes es el gen que produce la elastina, una proteína que brinda elasticidad a los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales.

En la mayor parte de los casos, el paciente es la única persona afectada de la familia (casos esporádicos). En circunstancias excepcionales, el síndrome se ha presentado en familias porque una persona afectada se lo ha transmitido a su hijo o hija. Este modo de transmisión se denomina autosómico (porque el rasgo está en un cromosoma no sexual o autosoma) dominante (porque, aunque el otro cromosoma sea normal se manifiesta el cuadro clínico). El riesgo de transmisión de una persona afectada a sus hijos es del 50%. Es decir, la mitad de sus hijos heredarían la

enfermedad, de una manera aleatoria (como la posibilidad de que salga cara o cruz en una moneda) e independiente de cuál sea el sexo.

Las características más comunes del síndrome de Williams:

Rasgos faciales: las características faciales principales son el estrechamiento de la frente, el epicanto (presencia de un pliegue cutáneo marcado en la comisura palpebral interna), la región periorbital prominente, la esotropía o estrabismo latente o manifiesto (desviación confluyente de un ojo), el iris con un patrón estrellado, la nariz corta y antevertida con raíz nasal aplanada, el filtro (región desde la base de la nariz al labio superior) alargado, los mofletes prominentes y algo caídos, los labios prominentes y el mentón relativamente pequeño.

Aparato musculoesquelético: suelen manifestar laxitud articular posiblemente relacionada con la menor cantidad de elastina, así como una disminución del tono y fuerza muscular. Con el tiempo se pueden desarrollar alteraciones de la curva fisiológica de la columna vertebral como escoliosis, cifosis y lordosis. En algunos pacientes aparecen contracturas en las articulaciones inferiores.

Aparato auditivo: suelen presentar un aumento de la sensibilidad a los sonidos. Se manifiesta por disminución del umbral en que determinados sonidos se viven como molestos o dolorosos. Por tanto, más que hiperacusia se trata de una algiacusia para determinados sonidos. También son relativamente frecuentes las infecciones recurrentes del oído medio en la infancia.

Piel: el cutis es algo laxo, con tendencia a presentar signos de envejecimiento precoces, probablemente relacionados con la disminución de elastina. Pueden tener también canas prematuras.

Aparato cardiovascular: los problemas cardíacos pueden variar desde simples soplos hasta estenosis aórtica y/o pulmonar, defecto septal (división en partes por un tabique) ventricular (DSV), defecto septal auricular (ADS), hipertensión.

Aparato genitourinario: existen problemas renales y de vejiga urinaria heterogéneos y relativamente comunes. Puede haber una tendencia al acúmulo de calcio (nefrocalcinosis) y, a veces, anomalías renales malformativas. Con frecuencia existe una mala función de la vejiga que se asocia a urgencia en la micción, falta de control nocturno de la misma (enuresis nocturna), posibilidad de que se formen divertículos y cierta susceptibilidad a infecciones urinarias.

Problemas de alimentación: muchos recién nacidos y niños tienen problemas en la alimentación. Estos problemas han sido asociados con un tono muscular disminuido, un reflejo de arcada incrementado, dificultad para chupar y tragar, defensividad táctil, etc.

Retraso de crecimiento: es de origen prenatal (nacen habitualmente con peso y talla algo reducidos) y suelen alcanzar una talla como adultos 10-15 cm inferior a la talla diana para cada familia, en parte también por una pubertad algo adelantada y un brote de crecimiento puberal pequeño.

Aspectos neurológicos y conductuales desarrollo psicomotor: el retraso en la adquisición de habilidades motoras y del lenguaje. En los primeros años suelen manifestar problemas de equilibrio, de la coordinación del movimiento y de la orientación espacial.

Retraso del desarrollo, discapacidades de aprendizaje y deficiencia en la atención: presentan un retraso mental leve o moderado con un cociente de inteligencia medio de 60-70. Tienen déficit en algunas áreas (psicomotricidad, integración viso-espacial), mientras que otras facetas están casi preservadas (lenguaje) o incluso más desarrolladas, tienen una extraordinaria habilidad musical, visual y auditiva, así como una gran sensibilidad a las emociones de las personas que los rodean.



SÍNDROME DE PRADER WILI.

Es una enfermedad genética rara, caracterizada por una disfunción hipotálamo-hipofisaria asociada a una hipotonía grave durante el periodo neonatal y los dos primeros años de vida. Después de la primera infancia y durante la edad adulta los principales problemas son la aparición de hiperfagia con riesgo de obesidad mórbida, dificultades de aprendizaje y problemas conductuales, e incluso importantes trastornos psiquiátricos. Al nacimiento, estos niños presentan una hipotonía especialmente grave que mejora parcialmente, lo que explica los problemas de succión-deglución y el retraso en el desarrollo psicomotor. Con frecuencia se observan rasgos faciales característicos (frente estrecha, ojos almendrados, labio superior fino y comisuras de la boca hacia abajo), así como pies y manos muy pequeños. Desde los dos años de edad, existe un riesgo de obesidad grave, debida a la hiperfagia con ausencia de saciedad que se agrava rápidamente y explica una gran parte de la morbilidad y mortalidad de estos pacientes. Se observan anomalías hipotálamo-hipofisarias asociadas a un retraso estatural debido a una deficiencia de la hormona del crecimiento y un desarrollo pubertario incompleto.

Está causado por una anomalía del cromosoma 15. Estas anomalías genéticas son a menudo accidentales y esporádicas y la recurrencia familiar es muy poco frecuente, lo que hay que explicar a las parejas afectadas durante una consulta de asesoramiento genético.

- ✚ 1 cada 25.000 nacimientos
- ✚ Accidentales y esporádicas

Características.

Problemas del lenguaje: es conveniente llevar a cabo una evaluación ortofónica e iniciar su abordaje de manera muy temprana, incluso antes de la aparición del lenguaje, con el fin de incrementar el tono muscular de la parte inferior del rostro. La reeducación ortofónica permitirá corregir los problemas del lenguaje, mejorar la articulación y reducir los problemas de deglución

y de masticación. El inicio precoz de los métodos de aprendizaje permite mejorar las capacidades globales y las adquisiciones de los niños.

Retraso psicomotor e hipotonía: el tono muscular puede mejorar mediante un programa de estimulación adaptada y, fundamentalmente, gracias a sesiones de fisioterapia o de psicomotricidad varias veces por semana. Estas son especialmente útiles durante los dos primeros años de vida. Si el grado de hipotonía lo requiere, pueden proponerse distintas ayudas técnicas, en particular, una silla adaptada para mantener al niño en posición sentada y evitar las deformaciones de la columna vertebral.

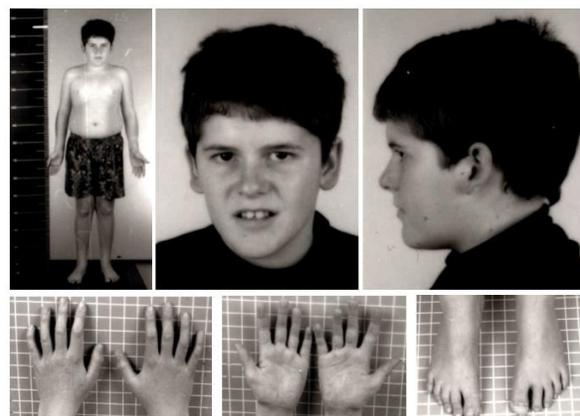
Dificultades en la alimentación: la mayoría de los casos al nacer presentan dificultades en la alimentación que pueden llegar a precisar alimentación por sonda nasogástrica para evitar el fallo de medro. Esto se debe a una pobre succión por falta de tono muscular de los músculos de la boca que posteriormente conlleva también a dificultades en el lenguaje.

Escoliosis y otros problemas ortopédicos: las deformaciones de la columna vertebral (cifosis y escoliosis) pueden mejorar mediante sesiones de fisioterapia y, en ocasiones, mediante un corset. Sin embargo, la relevancia de la obesidad y de los problemas asociados hace complejo este manejo. Puede ser necesario recurrir a la cirugía, que deberá realizarse en centros especializados con experiencia en el abordaje del síndrome. Asimismo, la escoliosis y la cifosis pueden mejorar mediante la utilización de plantillas y calzado ortopédicos.

Coefficiente intelectual, trastornos de la conducta y trastornos psiquiátricos: el coeficiente intelectual varía entre 50 y 85%. Estudios recientes muestran que el tratamiento con hormona de crecimiento mejora el coeficiente intelectual a largo plazo. En el primer año de vida los niños son muy sociables. Posteriormente aparecen alteraciones en el comportamiento como rabietas, actitudes obsesivo-compulsivas, cambios de humor, rascado agresivo de la piel. En algunos casos durante la adolescencia desarrollan trastornos psiquiátricos de tipo psicótico o afectivo. Es imprescindible el seguimiento por neurología y un equipo de salud mental, además del soporte del médico y el entorno del paciente.

Manifestaciones clínicas

- ✓ hipotonía especialmente grave
- ✓ problemas de succión-deglución
- ✓ retraso en el desarrollo psicomotor
- ✓ rasgos faciales característicos
- ✓ retraso estatural
- ✓ a deficiencia de la hormona del crecimiento
- ✓ desarrollo pubertario incompleto.
- ✓ problemas psicológicos y conductuales



FUENTE DE INFORMACIÓN.

WILKINS, L.E.; BROWN, J.A.; NANCE, W.E. Y WOLF, B. (1983). Clinical heterogeneity in 80 home-reared children with Cri du Chat Syndrome. The Journal of Pediatrics, nº 102, 528–533.

https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromePraderWilli_Es_es_HAN_ORPHA739.pdf

Síndrome de Williams discapnet fundación once recuperado de <https://www.discapnet.es/areas-tematicas/salud/enfermedades/enfermedades-discapacitantes/sindrome-de-williams>

Marta Ramon-Krauel Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona recuperado de <https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E27/P1-E27-S1670-A485.pdf>

A. Antonell, M. del Campo, R. Flores, V. Campuzano, L.A. Pérez-Jurado síndrome de Williams: aspectos clínicos y bases moleculares. <http://www.sindromewilliams.org/wp-content/uploads/2017/09/Sindrome-de-Williams-aspectos-clinicos-y-bases-moleculares.pdf>