

Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

3° A

MATERIA:

GENETICA HUMANA

TRABAJO:

RESUMEN: SINDROME CRI-DU-CHAT, SINDROME WILLIAM, Y PRADER WILI

DOCENTE:

QFB. NÁJERA MIJANGOS HUGO

ALUMNO (A):

REYNOL PRIMITIVO GORDILLO FIGUEROA

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 12 DE JUNIO DEL 2020.

Síndrome Cri-du-chat.

El Síndrome de Cri du chat o síndrome de Lejeune, es una enfermedad rara que fue descrita por primera vez en 1963 por Jerome Lejeune, es una cromosomopatía que se caracteriza por un llanto similar al maullido de gato. Se debe a la delección o supresión parcial o total del material genético en una parte del brazo corto del cromosoma 5. Este síndrome se caracteriza por una variedad de alteraciones físicas y psicomotoras. El análisis cromosómico proporciona el diagnóstico definitivo. Este paciente se presenta como un caso que reúne las características clínicas propias y la alteración cromosómica que caracterizan al síndrome.

Es un trastorno relativamente raro y afecta uno de cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos. La incidencia en las mujeres es ligeramente superior a los hombres, no han sido establecidas diferencias entre las razas o zonas geográficas.

El análisis cromosómico o cariotipo proporciona el diagnóstico definitivo, en los padres es indispensable el estudio del cariotipo para poder estimar el riesgo de recurrencia de la anomalía y brindar asesoramiento genético. No hay tratamiento específico para pacientes con el Síndrome de Cri du chat, sin embargo los programas de rehabilitación deben ser empezados tan pronto como sea posible.

Síndrome de Williams

El síndrome de Williams o síndrome de Williams-Beuren es una enfermedad genética poco frecuente caracterizada por un trastorno del desarrollo, que asocia malformación cardíaca (estenosis aórtica supraaórtica -EASV-, por lo general) en el 75% de los casos, retraso psicomotor, dismorfismo facial característico y perfil cognitivo y conductual específico. La incidencia al nacimiento de las formas típicas es de 1/20.000, aunque existen formas parciales cuya incidencia es desconocida.

La enfermedad es fácil de identificar durante la infancia. El perfil cognitivo está dominado por una deficiencia de las habilidades visoespaciales, que contrasta con un lenguaje correcto. Estos niños tienen una conducta de tipo hipersocial, relacionándose fácilmente con los demás; presentan hipersensibilidad al ruido y habilidades musicales. Existe una mayor prevalencia de caries, en ocasiones asociada a una hipoplasia del esmalte. En el plano oftalmológico, el 40% de los niños afectados presentan estrabismo y/o problemas de refracción. Desde el nacimiento, pueden presentar malformaciones vasculares como EASV, estenosis de las arterias pulmonares o de las arterias renales, que causan una hipertensión arterial (HTA) renovascular. La hipercalcemia puede derivar en nefrocalcinosis.

El síndrome de Williams está causado por una microdelección cromosómica situada en la región q11.23 de uno de los cromosomas 7. 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. Esta microdelección, que generalmente se produce de forma esporádica, deriva en la supresión de varios genes, incluyendo el gen de la elastina.

Las malformaciones vasculares requieren un seguimiento regular, así como un manejo específico. Por esta razón, estos niños deben ser tratados por equipos de cardiología pediátrica con conocimientos acerca de esta patología. El tratamiento de la HTA requiere de la combinación de un tratamiento farmacológico con una dieta y un estilo de vida saludables. La decisión de optar por la intervención quirúrgica de la estenosis de la arteria renal debe tener en cuenta la afectación global de las paredes vasculares en esta patología. La hipercalcemia se trata mediante una dieta con restricción de calcio. La tensión arterial y la función renal requieren una vigilancia de por vida.

El manejo educativo de los niños afectados por el síndrome de Williams debe abordarse desde un marco multidisciplinar que asocie pediatras, ortodoncistas, psicomotricistas, logopedas y psicólogos. Los pacientes adultos raramente son autónomos.

Síndrome de Prader wili

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.

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.

Fuentes de información

Blanca L. (s,f). Síndrome de cri du chat, una rara cromosopatía. Recuperado de.

<http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2012/pdf/Vol80-1-2012-6.pdf>

S, A. (2017). Síndrome de Williams. Recuperado de.

https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf

S, A. S, F. síndrome de Prader wili. Recuperado de.

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/prader-willi-syndrome/symptoms-causes/syc-20355997>