



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

3° A

MATERIA:

GENÉTICA HUAMANA.

TRABAJO:

RESUMEN DE LOS SÍNDROMES.

DOCENTE:

Q. NAJERA MIGAJOS HUGO

ALUMNO (A):

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

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

Síndrome 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. De hecho, esta similitud fue la que le dio nombre al Síndrome en 1963, cuando Lejune *et al.* Lo describieron por primera vez.

El SCdC 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.

Presenta características que son:

- Manos pequeñas.
- Pies planos.
- Discapacidad intelectual, pudiendo ser severa.
- Desarrollo lento o incompleto de las habilidades motoras.[1]
- Excrecencia cutánea justo delante de la oreja.
- La raíz de la nariz está hundida.
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue simiesco) y los dermatoglifos están alterados.
- Pulgar aducido hacia el interior.
- Desarrollo anormal de la glotis y laringe, esto tiene como consecuencia que el llanto de los bebés se parezca al maullido de un gato, de ahí viene su nombre.

Y los signos que caracterizan a profundidad de la enfermedad:

- Malformaciones en el aparato circulatorio como el ductus arterioso persistente (persistencia anormal después del nacimiento del conducto desde la arteria pulmonar a la aorta presente en el feto).

La afección será mayor o menor en función del tamaño de la porción cromosómica perdida, ya que los puntos de rotura y la extensión del cromosoma delecionado 5p varía en función del paciente.

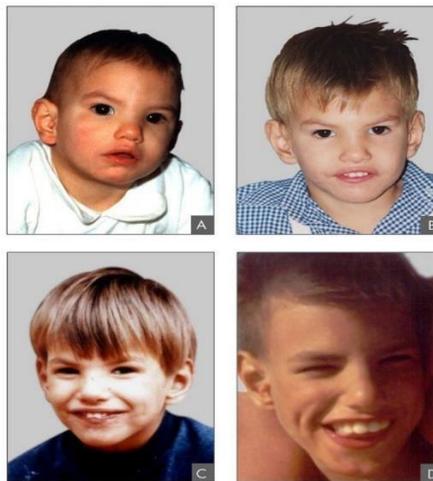
Llanto característico: Características diferenciales del sonido del llanto respecto a bebés normales o con otras alteraciones. La altura sonora del grito se encuentra más o menos a una octava por encima del que corresponde al lactante sano (frecuencia básica 600- 900 Hz, en lugar de 200-550 Hz), pero puede elevarse en algunas circunstancias una octava más. El llanto en el síndrome Cri-du-chat es predominantemente monótono con una altura tonal que puede permanecer invariable durante unos segundos y, por tanto, marcada pobreza expresiva. El

niño afectado solo puede llorar de esta forma con independencia de que tenga frío o hambre, sienta dolor o este irritado.

Característica del comportamiento.

- Marcado sentido del humor.
- Cariño y afectividad.
- Miedo a determinados objetos.
- Timidez.
- Alteraciones a nivel psicofísico: disfunción en la coordinación de movimientos, reflejos y posturas, retraso en la organización de los sentidos, sensaciones, las percepciones en lo cognitivo y fundamentalmente en la comunicación y el lenguaje.

El llanto similar al maullido de gato suele considerarse diagnóstico, que desaparece en los primeros años de vida, haciendo esto más difícil el diagnóstico en niños mayores.² Este síndrome se caracteriza por una variedad de alteraciones físicas y psicomotoras. 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 e-específico para pacientes con el Síndrome de Cri du chat, sin embargo los programas de rehabilitación deben ser empezados tan pronto como sea posible. El propósito del presente trabajo es recalcar que en todo paciente con antecedente de llanto similar al maullido de gato, retraso mental y diversas anomalías congénitas, se investigue el diagnóstico de Síndrome de Cri du chat lo antes posible a través de estudio citogenético.



Síndrome de Prader-willi

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.

Síntomas

Los signos y síntomas del síndrome de Prader Willis pueden variar según la persona. Los síntomas pueden cambiar gradualmente con el paso del tiempo de la infancia a la adultez.

Bebés

Los signos y síntomas que pueden estar presentes desde el nacimiento son:

- **Poco tono muscular.** Un signo primario durante la infancia es tener poco tono muscular (hipotonía). Los bebés pueden descansar con los codos y rodillas extendidos libremente en lugar de tenerlos fijos, y cuando se les alza pueden parecer flácidos o como muñecas de trapo.
- **Rasgos faciales distintivos.** Los niños pueden nacer con ojos con forma de almendra, un estrechamiento de la cabeza en las sienes, la boca hacia abajo y el labio superior fino.
- **Reflejo de succión deficiente.** Los bebés pueden tener un reflejo de succión deficiente debido al tono muscular debilitado. La succión deficiente dificulta la alimentación y puede provocar fallas en el desarrollo.
- **Capacidad de respuesta generalmente deficiente.** El bebé puede parecer sorprendentemente cansado, responde mal a la estimulación, le cuesta levantarse o tiene un llanto débil.
- **Genitales subdesarrollados.** Los niños pueden tener el pene y el escroto pequeños. Los testículos pueden ser pequeños o pueden no descender del abdomen al escroto (criptorquidia). En las niñas, el clítoris y los labios de la vulva pueden ser pequeños.

De la niñez temprana a la adultez

Otras características del síndrome de Prader-Willi aparecen durante la primera infancia y permanecen toda la vida, lo que requiere un control cuidadoso. Estas características pueden ser:

- **Antojos de alimentos y aumento de peso.** Un signo clásico del síndrome de Prader-Willi es el antojo constante de alimentos, que comienza alrededor de los 2 años de edad y tiene como consecuencia un aumento de peso rápido. El apetito constante provoca comer con frecuencia y consumir porciones abundantes de comida.

Causa: el síndrome de Prader-Willi es un trastorno genético, 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).

- Faltan los genes paternos en el cromosoma 15.
- El niño heredó dos copias del cromosoma 15 de la madre y ningún cromosoma 15 del padre.
- Hay algún error o defecto en los genes paternos del cromosoma 15.



Síndrome de Williams.

El síndrome de Williams es una enfermedad que causa diferentes síntomas, entre los que se incluyen la vejez prematura o la discapacidad intelectual. Se trata de una de las denominadas enfermedad rara que se caracteriza por sus rasgos faciales característicos así como por una personalidad extrovertida, sociable y empática de quienes la padecen.

También conocido como monosomía 7, es una afección genética de muy poca incidencia, que se origina por una carencia de componentes genéticos en el cromosoma se encuentran un retraso en el desarrollo mental, rasgos faciales muy distintivos y un estrechamiento de la arteria aorta, problema conocido como estenosis supra valvular aórtica.

Se presenta síntomas que son síntomas neurológicos y conductuales como discapacidad intelectual, características faciales particulares, estrechamiento de la aorta y alteraciones en otras arterias, retraso en el desarrollo del sistema endocrino, problemas de columna, signos de envejecimiento precoz, tendencia a las hernias inguinales, infecciones urinarias, iris estrellado y otros problemas oculares o hipersensibilidad a los sonidos.

Lo causa una pérdida del material genético en el cromosoma 7. Cualquiera de los dos progenitores puede transmitir este gen.

Hay que destacar que su tamaño es tan reducido que es difícil detectarlo en el microscopio.

Aunque es una enfermedad de origen genético, diferentes estudios determinan que este síndrome no es hereditario.

