



**Universidad del Sureste**

**Medicina Humana**

**Genética**

**ARTICULO CIENTÍFICO – Síndromes Genéticos (Comitán, Chiapas).**

**Alumnos:**

**Emmanuel de Jesús Andrade Morales**

**Belén Vivtoria de la Cruz Escobar**

**Eric Roberto Gordillo López**

**Jonatan Emmanuel Silva López**

**Fecha: 04 de Diciembre 2020**

**Profesor: Q.F.B Hugo Nájera Mujangos**

# Artículo científico – Síndromes Genéticos (Comitán, Chiapas). .

Medicina Humana.

Universidad del Sureste.

Comitán de Domínguez, Chiapas, México.

Teléfono: 961-300-55-28

Correo: silvalopezjonatan@gmail.com

Introducción-- Una enfermedad genética es un trastorno que se origina debido a una alteración en un gen.

Existen miles de enfermedades genéticas y se están descubriendo aún más cada día.

Nuestro cuerpo está compuesto por miles de millones de células y cada una contiene un conjunto de genes. Los genes son las “instrucciones” del organismo, que nuestro cuerpo lee, para elaborar las proteínas que determinan quiénes somos. Por ejemplo, existen genes para el color de los ojos y la estatura. Los genes se heredan (son transmitidos de padres a hijos); por eso nos parecemos a nuestros padres.

Los genes son los ladrillos de la herencia. Se pasan de padres a hijos. Los genes contienen el ADN, las instrucciones para fabricar proteínas. Estas son las que realizan la mayor parte de las funciones dentro de las células. Las proteínas mueven moléculas de un lugar a otro, construyen estructuras, descomponen toxinas y realizan otros tipos de tareas de mantenimiento. A veces, se produce una mutación, un cambio en un gen o en varios genes. Esta mutación cambia las instrucciones para fabricar las proteínas y esto hace que las proteínas no funcionen correctamente o falten. Esto puede causar una enfermedad genética.

Hay tres tipos de enfermedades genéticas:

Defectos monogénicos, que afectan solo un gen.

Trastornos cromosómicos, donde los cromosomas (o parte de cromosomas) faltan o cambian. Los cromosomas son las estructuras que contienen nuestros genes. El síndrome de Down es un trastorno cromosómico.

Multifactoriales, donde hay mutaciones en dos o más genes. En este tipo, nuestro estilo de vida y medio ambiente influyen. El cáncer de colon es un ejemplo.

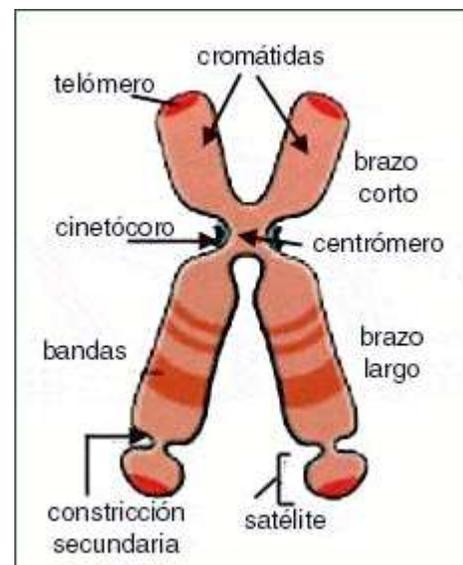
**Resumen—** Las enfermedades genéticas, aun las que se consideran frecuentes, se clasifican en el contexto general como enfermedades raras, La estimación de su prevalencia se dificulta por características tales como su rareza, afectar a menos de cinco personas por 10 000 habitantes y tener un alto nivel de complejidad clínica que obstaculiza su diagnóstico y reconocimiento. Entre los trastornos causados total o parcialmente por factores genéticos se reconocen tres tipos principales: monogénicos, cromosómicos y multifactoriales. Los primeros son provocados por mutaciones en un solo gen, que puede estar presente en uno o en ambos cromosomas homólogos; los segundos se originan por déficit o exceso de fragmentos cromosómicos o de cromosomas enteros; y los

terceros se deben a la combinación de factores genéticos y ambientales que generan trastornos del desarrollo, causantes de malformaciones congénitas y enfermedades frecuentes de la edad adulta.

**Abstract-** Genetic diseases, even those that are considered frequent, are classified in the general context as rare diseases. The estimation of their prevalence is difficult due to characteristics such as their rarity, affecting less than five people per 10,000 inhabitants and having a high level clinical complexity that hinders its diagnosis and recognition. Among disorders caused totally or partially by genetic factors, three main types are recognized: monogenic, chromosomal, and multifactorial. The former are caused by mutations in a single gene, which can be present on one or both homologous chromosomes; the latter originate from a deficit or excess of chromosomal fragments or entire chromosomes; and the third are due to the combination of genetic and environmental factors that generate developmental disorders, cause congenital malformations and frequent diseases of adulthood.

## Palabras Claves

1. Incidencia
2. Síndrome
3. Hombre Lobo
4. Williams
5. Down



## Síndrome de Williams

Es una enfermedad genética que afecta muchas partes del cuerpo. Se caracteriza por discapacidad intelectual leve a moderada, personalidad con características únicas, rostro distintivo, problemas del corazón, y vasos sanguíneos (cardiovascular).

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. Todavía no existe cura. El tratamiento depende de los síntomas que haya.

### Señales y Síntomas:

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 problema médico más grave asociado con el síndrome de Williams es un tipo de enfermedad del corazón (cardiovascular) conocida como estenosis aórtica supraauricular, que es un estrechamiento del vaso sanguíneo grande (aorta) que lleva sangre desde el corazón al resto del cuerpo. Si esta condición no se trata, puede resultar en la falta de aliento, dolor en el pecho, y en la insuficiencia cardíaca.

### Causa:

El síndrome de Williams es causada por la pérdida (deleción) 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). Los cromosomas no se pueden ver a simple vista, pero si se colorean con una tinta especial y se ven

bajo un microscopio de luz es posible ver que cada uno tiene un patrón distintivo de rayas horizontales claras y oscuras que son llamadas bandas.

### Herencia:

La mayoría de los casos de síndrome de Williams no se heredan, sino que son esporádicos (sin que haya otros casos en la familia). Se producen como eventos aleatorios durante la formación de las células reproductivas (óvulos o espermatozoides) en uno de los padres de la persona afectada. El síndrome de Williams se considera una condición autosómica dominante porque una copia del cromosoma 7 alterado en cada célula es suficiente para causar el trastorno.

### Diagnóstico:

Actualmente es posible confirmar el diagnóstico por métodos moleculares en más del 95% de los casos. El método diagnóstico más utilizado se denomina FISH ("Hibridación In Situ Fluorescente"). Consiste en aplicar un reactivo a un trozo de ADN de la región del cromosoma 7q11.23 marcado con fluorescencia, sobre los cromosomas obtenidos de una célula del paciente (normalmente de sangre). La señal de fluorescencia se ve en sólo uno de la pareja de cromosomas 7. El diagnóstico molecular se realiza ya en varios laboratorios españoles.

### Tratamiento:

El tratamiento está dirigido a los síntomas que haya y puede incluir

- Cirugía para corregir problemas del corazón
- Programas de intervención para los problemas de comportamiento (sobre todo para el trastorno por déficit de atención y la ansiedad)
- Programas de educación especial para los problemas de aprendizaje
- Terapias físicas
- Modificación de la dieta
- Medicación para tratamiento de la hipercalcemia como corticoides u otra medicación
- Medicamentos supresores de las hormonas sexuales en los casos de pubertad temprana
- Medicamentos para hipertensión, o el estreñimiento
- Tratamiento de los problemas de los dientes
- Evitar suplementación de vitaminas que contengan vitamina D



## Síndrome de Down:

El síndrome de Down es una enfermedad cromosómica en que se tiene una copia total o parcial adicional del cromosoma 21, (en vez de dos copias) y en que hay incapacidad intelectual, un rostro característico con nariz achatada y ojos inclinados hacia arriba, y bajo tono muscular (hipotonía). La incapacidad intelectual puede ser leve a moderada. Otros síntomas pueden incluir problemas en el corazón, baja estatura, exceso de piel en la nuca, y un pliegue de flexión único en la palma de la mano. También existe un mayor riesgo de tener reflujo gastroesofágico, enfermedad celíaca, hipotiroidismo, problemas de audición y visión, leucemia y enfermedad de Alzheimer. La severidad de los problemas es variada. El síndrome de Down es causado por el material genético adicional del cromosoma 21 (trisomía del 21) y usualmente no se hereda. No existe cura todavía. El tratamiento se hace para mejorar los síntomas que se tengan. Los investigadores han identificado ciertos genes específicos que causan algunas de las características del síndrome de Down y están trabajando para aprender más para mejorar las opciones de tratamiento.

## Señales y síntomas:

- Incapacidad intelectual (en todos los casos) que puede ser leve o moderada
- Tono muscular pobre (hipotonía (en todos los casos)
- Cabeza y rostro distintivo (en la grande mayoría de los casos) como cabeza de apariencia pequeña y "aplanada", orejas pequeñas y de implantación baja, nariz pequeña con puente plano, tendencia a sacar la lengua, dientes anormales, ojos "achinados" con inclinación para arriba y canto interno del ojo cubierto por piel del párpado superior
- Exceso de piel en la parte posterior del cuello (en la grande mayoría de los casos)
- Estatura baja (en la grande mayoría de los casos)
- Manos características con una sola línea horizontal en la palma de la mano (prega simiesca), dedos cortos (debido a un hueso del medio del dedo (falange medial) pequeño) y los quintos dedos incurvados (en la grande mayoría de los casos)
- Pies anormales (en la grande mayoría de los casos)
- Defectos del corazón (son las malformaciones internas más comunes, presentes en 40%-50% de los casos)
- Susceptibilidad para desarrollar infecciones respiratorias (neumonías)
- Defectos obstructivos del sistema digestivo y hernias (10%-15% de los casos)
- Malformaciones de los riñones
- Problemas de la glándula tiroides (hipotiroidismo)
- Mayor riesgo de desarrollar cánceres de la sangre (leucemias)

- Puede también haber:
- Convulsiones (10%-15% de los casos)
- Sordera
- Problemas de los dientes
- Envejecimiento prematuro
- Problemas en la vista: como ojos bizcos (estrabismo (40% de los casos), problemas de refracción (50% de los casos), catarata (3% de los casos)
- Comportamiento espontáneo, cálido, alegre, amable, paciente y tolerante

## Causas:

Trisomía del cromosoma 21: La mayoría de los casos de síndrome de Down se deben a la presencia de una copia adicional entera del cromosoma 21 en vez de dos copias del cromosoma 21 debido a un error que se llama "no disyunción". Por lo general, cuando una célula se divide en dos, los pares de cromosomas se separan de modo que un cromosoma va para una célula y el otro para la otra célula.

Trisomía 21 en mosaico: En aproximadamente el 1-2% de los casos, solamente algunas de las células del cuerpo de una persona tienen un cromosoma 21 adicional; esto se llama mosaico o mosaicismo trisomía 21. La trisomía 21 en mosaico ocurre cuando el error en la división celular sucede en una etapa temprana del desarrollo pero luego de la unión entre un óvulo y un espermatozoide normales.

Trisomía por translocación del cromosoma 21: Alrededor del 3-4% de las personas con síndrome de Down tienen células que contienen 46 cromosomas, sin embargo, tienen material adicional del cromosoma 21 adherido (translocación) a otro cromosoma. El material adicional del cromosoma 21 causa los signos y síntomas asociados con el síndrome de Down.

## Herencia:

La mayoría de los casos de síndrome de Down no son hereditarios. El síndrome de Down causado por translocación puede ser heredado, ya que una persona puede ser portadora de una translocación equilibrada sin tener ningún signo o síntoma pero posee un riesgo aumentado de tener un hijo con la condición.

## Diagnóstico:

La mayoría de los casos de síndrome de Down se diagnostican por las características físicas presentes al momento del nacimiento. La confirmación se realiza por medio del estudio y análisis del cariotipo.

El diagnóstico prenatal es posible a través del análisis de sangre de los niveles de alfa feto-proteína, hormona gonadotropina coriónica humana, estradiol no-conjugado y la proteína plasmática asociada al embarazo. Los estudios de ultrasonido proveen información sobre características físicas del feto y edad gestacional. Otros estudios incluyen amniocentesis, muestra de las vellosidades coriónicas y muestra de sangre del cordón umbilical. Estos estudios permiten obtener células que provienen de feto y así se realiza un estudio de cariotipo y se determina el número y características de los cromosomas.

**Tratamiento:**

No existe un tratamiento específico para el síndrome de Down. El tratamiento y manejo están enfocados en corregir los signos y síntomas que puedan afectar la vida del paciente. Las cirugías para corregir defectos en el corazón deben ser hechas temprano para evitar que haya complicaciones. Si hay obstrucciones intestinales, defectos genitourinarios u otros defectos deben también ser operados. En los casos en que hay cataratas (presente en 3% de los pacientes) debe ser hecha la operación luego después de nacer. Es importante que haya evaluaciones y seguimientos oftalmológicos, auditivos, psicológicos y del crecimiento y desarrollo y que se hagan todas las vacunas que se necesitan



## Síndrome del hombre lobo:

La hipertricosis o síndrome del hombre lobo es la presencia de pelo (lanugo, velloso o terminal) excesivo y anormal en lugares del cuerpo o la cara que no suelen presentarlo. El lanugo es un pelo fino y delgado que ya aparece en el feto y desaparece al final del embarazo o durante los primeros meses de vida del bebé. El vello o pelos vellosos son cortos y los producen los folículos pilosos que penetran la dermis papilar. Finalmente, los pelos terminales los forman los folículos pilosos que penetran hasta la dermis reticular; son grandes, tienen color y médula.

La hipertricosis es una enfermedad rara y un problema estético que suele ser hereditaria aunque no supone un riesgo para la salud. También puede aparecer por causas adquiridas o ser una manifestación cutánea de una enfermedad sistémica. Puede ser localizada pero en sus formas más extremas es generalizada salvo en las palmas de las manos y las plantas de los pies.

### Clasificación de hipertricosis:

Hipertricosis congénitas (localizadas y generalizadas). Las hipertricosis congénitas localizadas son: nevo congénito, hamartoma de músculo liso, hipertricosis nevoide, neurofibromas, hipertricosis cubital (codos peludos), hemihipertrofia, malformaciones cutáneas pilosas en palmas y plantas, hipertricosis del pabellón auricular, disrafismo espinal e hipertricosis anterior cervical.

Las hipertricosis congénitas generalizadas se dividen en síndromes con hipertricosis como manifestación primaria o como manifestación secundaria.

Las hipertricosis generalizadas como manifestación primaria: Hipertricosis lanuginosa congénita (HLC), síndrome de Ambras, hipertricosis congénita generalizada o ligada al X, fibromatosis gingival y osteocondrodisplasia,

Las hipertricosis generalizadas como manifestación secundaria: síndrome de Brachman-de Lande, síndromes por teratógenos, lipoatrofia (como la diabetes lipoatrófica), mucopolisacaridosis, síndrome de Winchester, porfirias, síndrome de Rubinstein-Taybi, síndrome de Coffin-Siris, displasia hemimaxilofacial, disostosis craneofacial, hipomelanosis de Ito y síndrome MELAS.

Hipertricosis adquiridas (localizadas y generalizadas). Las hipertricosis adquiridas localizadas son: nevo de Becker, hipertricosis asociada con inflamación local, hipertricosis del pabellón auricular y tricomelia.

Las hipertricosis adquiridas generalizadas son: por alteraciones cerebrales como la encefalitis postviral, exposición crónica al mercurio (acrodinia), infecciones como la tuberculosis que puede causar hipertricosis transitoria en niños, desnutrición,

dermatomiositis, hipertiroidismo o hipotiroidismo, síndrome de Lawrence-Seip, porfirias adquiridas, hipertricosis lanuginosa adquirida que se asocia a neoplasias de pulmón y colon, síndrome de POEMS, e hipertricosis farmacológica como la que produce el latanoprost en el tratamiento contra el glaucoma.

### Síntomas:

El signo de la aparición de la hipertricosis es el crecimiento del pelo en áreas donde no es habitual. Apuntamos a continuación los síntomas o tipos de crecimiento en función del tipo de hipertricosis.

### Diagnóstico:

La ecografía pelviana y la TC se realizan para excluir cáncer pelviano o suprarrenal, sobre todo cuando hay sospecha de una masa pelviana, los niveles de testosterona total son  $> 150 \text{ ng/dL}$  ( $5,2 \text{ nmol/L}$ ) o  $> 100 \text{ ng/dL}$  ( $3,5 \text{ nmol/L}$ ) o  $> 100 \text{ ng/dL}$  ( $3,5 \text{ nmol/L}$ ) en mujeres posmenopáusicas, o cuando el nivel de DHEAS es  $> 700 \text{ mcg/dL}$  ( $19 \text{ micromoles/L}$ ) o  $> 400 \text{ mcg/dL}$  ( $10,8 \text{ micromoles/L}$ ) en mujeres posmenopáusicas. Sin embargo, la mayoría de los pacientes con DHEAS elevado tienen hiperplasia suprarrenal y no carcinoma suprarrenal.

### Tratamiento:

Tratamiento del trastorno subyacente

Tratamientos tópicos

Tratamiento hormonal

Debe tratarse el trastorno subyacente, incluido el cese o cambio de los fármacos causales.

El tratamiento del hirsutismo en sí solo es necesario si el paciente considera que el exceso de vello es cuestionable desde un punto de vista estético. Los pacientes con hirsutismo dependiente de andrógenos requieren una combinación de eliminación del cabello y terapia antiandrogénica.

El crecimiento del pelo que no depende de los andrógenos, como en la hipertricosis, se trata con métodos de eliminación del cabello.



## I. BIBLIOGRAFÍA

- Down syndrome. Online Mendelian Inheritance In Man (OMIM). 2017;
- Chen H. Down Syndrome. Medscape Reference. 2017;
- Williams syndrome. Genetics Home Reference (GHR). December 2014;
- Williams syndrome. MedlinePlus. 2017;