



# Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Genética humana.

Trabajo:

ENSAYO “SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU,  
SINDROME DE ANGELMAN”

Docente:

Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos

Alumno:

Ulises Osorio Contreras

Semestre y grupo:

3º “A”

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 11 de diciembre 2020.



# SINDROMES EN LA GENETICA HUMANA

PALABRAS CLAVES:

SINDROME, GENETICA, GENETICA HUMANA, CROMOSOMAS.

## INTRODUCCIÓN

We create our demons... what a means that? The human in all history can make a wonderfull things in himself; how is this? At base of the only thing we can love KNOWLEDGE. We expect this work to meet its expectations.

Let us begining

## ¿SÍNDROMES QUE SON?

Son el conjunto de síntomas que se presentan juntos y son característicos de una enfermedad o de un cuadro patológico determinado provocado, en ocasiones, por la concurrencia de más de una enfermedad o desde otra perspectiva son un conjunto de fenómenos que concurren unos con otros y que caracterizan una determinada situación.

Siendo esto de esta manera tenemos dos preguntas importantes que desencadenan nuestro ingenio y son:

1 ¿a que queremos llegar con esto? ¿y 2 Que quiere decir?

Que el cuerpo humano tiene la capacidad de adaptarse o evolucionar; en distintos casos hasta ser modificado en diversos aspectos hablando desde lo más puro y exacto... la genética.

En este trabajo abordaremos 3 de estos cambias en el cuerpo humano (síndromes).

Sx de Cri Du Chat:

Denominado también como monosomía 5p es una enfermedad egentica que produce discapacidad intelectual y retraso de desarrollo, bajo peso al nacer, microcefalia, hipotonía etc.

Sx de Prader Willi:

Esta es una enfermedad genética multisistémica y compleja con discapacidad intelectual. Está causada por la pérdida o inactivación de genes paternos en la región q11-q13 del cromosoma 15.

Sx del Hombre Árbol o Epidermodisplasia:

Este es una patología crónica y congénita de la piel originada por una deficiencia en el sistema inmune. Posiblemente se deba al resultado de un defecto inmunogenético que determine la generación de varias citoquinas capaces de desregular la inmunidad mediada por células, incapacitando el reconocimiento y el rechazo de los queratinocitos presentadores de antígenos de los VPH asociados a EV (VPH-EV).

## SÍNDROME DEL MAULLIDO

### (CRI DU CHAT)

#### Información general

Este síndrome, denominado también síndrome de cri du chat o síndrome de 5P, es una afección genética ocasionada por la eliminación parcial del brazo corto del cromosoma 5. Es poco frecuente



y afecta a 1 de cada 20.000 a 50.000 recién nacidos. No obstante, es uno de los síndromes más frecuentes que se producen como consecuencia de una eliminación cromosómica parcial.

Como su nombre lo sugiere, este síndrome provoca un llanto agudo similar al maullido de un gato. (El término cri du chat significa maullido de gato en francés). El llanto se debe al desarrollo anormal de la laringe del bebé debido a la eliminación cromosómica parcial. El síndrome es más notorio a medida que el niño crece, pero es difícil de diagnosticar después de los dos años. Esta afección también provoca numerosas discapacidades y anomalías. Un porcentaje bajo de los bebés con síndrome del maullido nacen con anomalías graves en los órganos u otras complicaciones que pueden provocar la muerte. La mayoría de las conas mortales se manifiestan antes del primer año.

Sin embargo, los niños que alcanzan el primer año de vida tienen una esperanza de vida normal. De todos modos, es muy probable que el niño presente complicaciones físicas o en el desarrollo de por vida, que dependerán de la gravedad del síndrome.

La buena noticia: aproximadamente la mitad de los niños con síndrome del maullido aprenden suficientes palabras como para comunicarse, y la mayoría crecen y son felices, amigables y sociables.

## Causas

Si bien se desconoce el motivo exacto por el que se genera la anomalía en el cromosoma 5, en la mayoría de los casos se produce durante el desarrollo del espermatozoide o el óvulo de los padres. Cuando se produce la fecundación, el niño adquiere el síndrome. En aproximadamente el 80 por ciento de los casos, la eliminación cromosómica parcial proviene del espermatozoide.

Por lo general, este trastorno es muy poco frecuente y no es probable que vuelva a suceder en caso de tener otro hijo. No obstante, si existen antecedentes familiares de síndrome del maullido, son mayores las probabilidades de que el bebé nazca con esta afección. En aproximadamente el 10 por ciento de los casos, la afección se hereda de uno de los padres.

## Síntomas

La gravedad de los síntomas dependerá de la falta de información genética en el cromosoma 5. Algunos síntomas son graves mientras que otros son tan leves que quizás sean imperceptibles. El llanto similar a un maullido, que es el síntoma más frecuente, se torna menos notorio con el paso del tiempo.

## Signos físicos

Generalmente, los niños que tienen el síndrome del maullido son pequeños al nacer y tienen dificultades respiratorias. Además del llanto parecido al maullido de un gato, pueden tener las siguientes características físicas:

barbilla pequeña

rostro anormalmente redondo

punte de la nariz pequeño

pliegues de piel debajo de los ojos

ojos anormalmente separados (hipertelorismo ocular u orbital)

orejas con forma anormal o anormalmente separadas

mandíbula pequeña (micrognacia)

fusión parcial de los dedos de las manos o de los pies

línea única en la palma de la mano

hernia inguinal (protuberancia de los órganos a través de un área débil o un desgarró en la pared abdominal)

## Tratamiento

No existe un tratamiento específico. Los síntomas pueden controlarse con fisioterapia, terapia del lenguaje y de habilidades motrices e intervenci3n educativa.

## Prevenci3n

Hasta el momento, no existen métodos de prevenci3n. Si tiene antecedentes familiares de esta afecci3n, es posible que sea portador aunque no manifieste síntomas, por lo que quizás deba someterse a una prueba genética.

# SÍNDROME DE PRADER WILLI

## Informaci3n general

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una alteraci3n genética descrita en el año 1956 por los doctores suizos Andrea Prader, Alexis Labhart y Heinrich 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 sensaci3n constante de hambre que suele comenzar a los 2 años de edad aproximadamente es causado por la p3rdida de la funci3n de genes en una regi3n particular del cromosoma 15 y normalmente, las personas heredan una copia de cada cromosoma del papa y otra de la mama

## Epidemiología

El SPW tiene una incidencia estimada en 1/10.000 a 1/15.000 nacidos vivos, afecta a ambos sexos por igual y en todas las razas. El riesgo de repetici3n en una familia es bajo, se estima que es menor del 0,1 %

## Cuadro clínicó

Al nacer los bebes con el síndrome de Prader-Willi tienen un tono muscular disminuido (hipotonía), un llanto débil, dificultades en la alimentaci3n, insuficiente ganó de peso y retraso del desarrollo. Alrededor de 2-4 años de edad los ni3os con el síndrome de Prader-Willi desenvuelven un apetito insaciable, comienzan a ganar mucho peso y comen descontroladamente. El metabolismo de los afectados es menor que lo normal y es lo que contribuye al aumento de peso que finalmente resulta en obesidad mórbida y sus complicaciones como diabetes.

## Diagnóstico

Existen criterios para el diagnóstico clínicó del síndrome de Prader-Willi (PWS) que fueron desarrollados en el pasado que todavía continúan siendo útiles. Sin embargo, actualmente el diagnóstico de PWS es hecho con la prueba de la metilaci3n del ADN cuando se sospecha de PWS. Este tipo de prueba puede detectar la impronta anormal específica de los padres en la regi3n del cromosoma 15 que es responsable para el PWS y determinar si esta regi3n fue heredada sólo de la madre (es decir, la regi3n que proviene del padre está ausente).

## Tratamiento

Aunque no existe una cura hasta el momento, hay muchas medidas efectivas para tratar los síntomas.

El tratamiento incluye:

**Nutrición:** Durante las primeras semanas o meses de vida, pueden necesitarse técnicas de alimentación especiales, incluyendo pezones especiales o alimentación por sonda nasogástrica, para asegurar una nutrición adecuada y evitar el retraso en el desarrollo. Está indicada la evaluación de la adecuación de la ingesta y suplementación de vitaminas y minerales por un dietista.

**Terapia Física:** La intervención temprana con terapia física en niños menores de tres años de edad puede mejorar la fuerza muscular y estimular el desarrollo. En las personas mayores, el entrenamiento muscular diario aumenta la actividad física y la masa muscular.

**Terapia del habla:** Para el retraso del lenguaje en la infancia y la niñez.

**Tratamiento de criptorquidia:** En los varones la presencia de criptorquidia, por lo general, requiere tratamientos hormonales y quirúrgicos. Tratamiento de gonadotropina coriónica se debe considerar, ya que puede mejorar el tamaño de la bolsa escrotal (la bolsa que contiene los testículos) y mejorar los resultados quirúrgicos. En algunos casos los testículos pueden descender espontáneamente.

**Hormona de crecimiento:** Los estudios realizados sobre el tratamiento con hormona de crecimiento han demostrado beneficios significativos desde la infancia hasta la edad adulta. El tratamiento con hormona del crecimiento normaliza la altura, aumenta la masa muscular, disminuye la gordura corporal y aumenta la movilidad, que son efectos beneficiosos para el control de peso.

**Educación Especial.**

**Terapia comportamental y medicamentos específicos para los trastornos de conducta y los síntomas obsesivo-compulsivos.**

Las complicaciones: más frecuentes son Diabetes mellitus tipo II, Hipertensión arterial, Problemas respiratorios, Osteoporosis, Problemas gastrointestinales, etc

## SÍNDROME DE HOMBRE ÁRBOL

### Información general

**Epidermodisplasia verruciforme**  
**Introducción** La epidermodisplasia verruciforme (EV) es una patología crónica y congénita de la piel originada por una deficiencia en el sistema inmune. Posiblemente se deba al resultado de un defecto inmunogenético que determine la generación de varias citoquinas capaces de desregular la inmunidad mediada por células, incapacitando el reconocimiento y el rechazo de los queratinocitos presentadores de antígenos de los VPH asociados a EV (VPH-EV).

### Historia

Se conoce también como displasia de Lewandowsky-Lutz porque fueron los dermatólogos Félix Lewandowsky (1879-1921) y Wilhem Lutz (1888-1958) los primeros en documentar un caso así.

### Causa

La causa de la enfermedad es una mutación que inactiva los genes TMC6 (EVER1) o TMC8 (EVER2) que están situados uno junto a otro en el cromosoma 17. La función de estos genes no es precisa aún, pero desempeñan un rol en la regulación distributiva de zinc en el núcleo de la célula. Se ha demostrado que el zinc es un cofactor necesario para muchas proteínas virales, y que la actividad del complejo EVER1/EVER2 parece restringir el acceso de las proteínas virales, lo que limita su crecimiento. De todos los casos

reportados sobre epidermodisplasia verruciforme, el 25% son familiares y tienen un patrón de herencia autosómica recesiva, aunque se estima que este patrón se observa en menos del 10% de los individuos.

## Incidencia

La descendencia tendrá un 25% de posibilidad de padecer la enfermedad, un 25% de ser sana y otro 50% de ser portadores. "Es una enfermedad rara, poco frecuente, y de naturaleza hereditaria en la gran mayoría de los casos. Pero se considera con una distribución similar en cualquier parte del mundo

## Síntomas

Sus síntomas más frecuentes son el desarrollo de verrugas tanto planas como de gran tamaño, de ahí el sobrenombre de 'enfermedad del hombre árbol'. Se desarrolla desde la infancia y estas lesiones pueden experimentar una transformación maligna en aproximadamente el 50% de los casos durante la edad adulta.

La enfermedad actúa por brotes, que aparecen y desaparecen en forma de verrugas y acaban desarrollándose en ocasiones masivamente en la superficie de la piel, especialmente los dorsos de manos y pies, extremidades, cuello y cara.

## Tratamiento

Hasta la fecha no existe ningún tratamiento específico o efectivo definido para el manejo de la epidermodisplasia verruciforme. Se han sugerido ciertos tratamientos que han resultado eficaces: Acitretina (Soriatane) para 6 meses de duración, debido a su efecto antiproliferativo y la diferenciación que induce. Los interferones también se pueden utilizar eficazmente con los retinoides. Otra técnica que cabe mencionar es la terapia

fotodinámica en las lesiones malignas, la cual ha dado resultados favorables en una paciente con esta patología. Hay otros métodos de tratamiento contra la EV, medidas generales, como el consejo genético, para las familias en las que se han manifestado casos, además de educación del paciente sobre fotoprotección y el diagnóstico precoz de las lesiones premalignas y malignas con la finalidad de implantar su extirpación quirúrgica como prioridad para prevenir el desarrollo de tumores cutáneos y reducir el riesgo de contraer cáncer. Generalmente las verrugas se operan cada cierto tiempo para que no se extiendan en exceso, pues si no se trata este problema las verrugas van aumentando su tamaño y la extensión de la piel que ocupan. Además, cada verruga puede ser tratada individualmente con químicos o incluso ser eliminada.

## Conclusión

Habiendo demostrado esto llegamos a la conclusión de que el cuerpo humano puede tener una evolución de tipo adaptativa con el pasar de los años tomando en cuenta las condiciones que determinan dicho factor. Esto nos lleva a pensar a que de manera genética el cuerpo humano cuenta con una gran variedad de anomalías No Activas que pueden presentarse de diferente manera de las cuales no tenemos su causa u origen para remediarlos, pero tratarlos.

## Referencia Bibliográfica

- Cassidy, Suzanne B and McCandless, Shawn E. 2005. PraderWilli syndrome. Management of Genetics Syndromes. Edited by Suzanne B Cassidy, MD, Judith E. Allanson, MD, second edition. Wiley.
- Cassidy SB, Driscoll DJ. 2009. Prader-Willi syndrome. Eur J Hum Genet 17: 3-13.
- Dykens EM, Roof E. 2008. Behavior

- [http://bioinformatica.uab.cat/base/documents/genetica\\_gen/portfolio/El%20hombre%20%C3%A1rbol2019\\_5\\_31P19\\_31\\_6.pdf](http://bioinformatica.uab.cat/base/documents/genetica_gen/portfolio/El%20hombre%20%C3%A1rbol2019_5_31P19_31_6.pdf)
- Teoh X H, Tan T Y T, Chow K K, Lee I W. Prenatal diagnosis of cri du chat Syndrome: importance of ultrasonographical markers. Singapore Med J. 2009; 50(5): e181.
- Rodríguez A, Torres D, Rodríguez A, Serrera M, Hernández J, Machuca G. Cri du chat syndrome: A critical Review. Med Oral Patol Oral Cir Bucal. 2010 May 1; 15(3):e473-8.
- Fang J S, Lee K F, Huang C T, Syu C L, Yang K J, Wang L H, et al. Cytogenetic and molecular characterization of a three-generation family with chromosome 5p terminal deletion. Clin Genet 2008;73:585–90.
- Wang J C, Khan A. Large distal 5p deletion with hemifacial microsomia and absence of cri du chat syndrome. Clinical Dysmorphology, 2010;19:38–9.
- Zarina A L, Juriza L, Sharifah A Z, Azli L, Chia W K, Khairunisa K, et al. Cri du chat Syndrome: Application of Array CGH in Diagnostic Evaluation. Med & Health 2010;5(2):108-13.