

**Artículo de los siguientes síndromes**

**Síndrome de Marfan, Síndrome X frágil,  
Síndrome de Tourette**

**Universidad Del Sureste Facultad De  
Medicina 2020**

**Alfredo Morales Julián**

**Oswaldo Morales Julián**

**Arturo P. E. Alvarado Martínez<sup>1</sup>**

---

<sup>1</sup> Estudiante De Medicina Humana, Comitán De Domínguez Chiapas [alfredomorales108e@gmail.com](mailto:alfredomorales108e@gmail.com)

## Introducción

Las enfermedades de base genética constituyen un grupo de patologías muy importante, no sólo por su incidencia relativamente elevada, alrededor del 1% de los bebés que nacen lo hacen con algún tipo de anormalidad genética, sino por el tipo de problemas que causan, si nos ponemos a ver desde un punto de vista clínico estas enfermedades se caracterizan por comprometer la calidad de vida de las personas esto es causado por una grave discapacidad intelectual o física. Es frecuente que estas enfermedades tengan un carácter progresivo y condicionen una muerte rápida o precoz, se dice que en determinadas enfermedades genéticas que causan un deterioro progresivo e inexorable, realizando un buen diagnóstico podemos suponer una sentencia de muerte precoz

Un buen porcentaje de las enfermedades que conocemos como raras tienen un origen genético, es por eso la gran importancia que tiene para este grupo de enfermedades tres puntos importantes que serían; la genética, la ciencia y la aproximación diagnóstica, los tres puntos anteriores de utilizan o tienen gran importancia para poder entender aspectos fundamentales de estas enfermedades y para poder tener un manejo adecuado de las mismas. Estos conocimientos son también el fundamento de los servicios clínicos que se ofrecerán a los pacientes y familiares, en este artículo se presentaran unas de las principales

enfermedades genéticas que afectan a la población; en este caso hablaremos sobre el síndrome X Frágil, el síndrome de Marfan, el síndrome de Tourette en donde se mencionara que el síndrome de X Frágil es causado por un gen no específico teniendo como característica que es una de las principales formas de discapacidad intelectual que se conocen, se mencionara sobre la prevalencia que tiene en la población, los síntomas principales de cada uno de ellos tomando como ejemplo el síndrome de Tourette que se caracteriza por distintos tipos de tics, trastornos de sueño, problemas de control con la ira etc. En el caso del síndrome de Marfan se recalcarán puntos importantes como los tratamientos que manejaremos, algunas pruebas que son convenientes de realizar tipos de complicaciones que se pueden presentar por mencionar algunas serían las óseas, o complicaciones en el embarazo.

## ABSTRACT

Genetic-based diseases constitute a very important group of pathologies, not only because of their relatively high incidence, around 1% of babies born do so with some type of genetic abnormality, but also because of the type of problems they cause, if we Let's see from a clinical point of view these diseases are characterized by compromising the quality of life of people, this is caused by a serious intellectual or physical disability. It is common for these diseases to have a progressive character and condition a rapid or early death, it is said that in certain genetic diseases that cause a progressive and inexorable deterioration, making a good diagnosis we can assume an early sentence

A good percentage of the rare diseases that we know have a genetic origin, that is why the great importance that three important points have for this group of diseases that have an origin such as; genetics, science and the diagnostic approach, the three previous points are used or have great importance to understand fundamental aspects of these diseases and to be able to have an adequate management of them. This knowledge is also the foundation of the clinical services that will be offered to patients and families. In this article, some of the main genetic diseases that affect the population are presented; In this case we will talk about Fragile X syndrome, Marfan syndrome, Tourette syndrome where it will be

mentioned that Fragile X syndrome is caused by a non-specific gene, having as a characteristic that it is one of the main forms of intellectual disability that are known, it will be mentioned about the prevalence that it has in the population, the main symptoms of each of them, taking as an example Tourette's syndrome, which is characterized by different types of tics, sleep disorders, anger control problems, etc. . In the case of Marfan syndrome, important points will be emphasized, such as the treatments that we will handle, some tests that are convenient to perform types of complications that may arise due to including some options in the bone, or complications in pregnancy.

# Síndrome X frágil

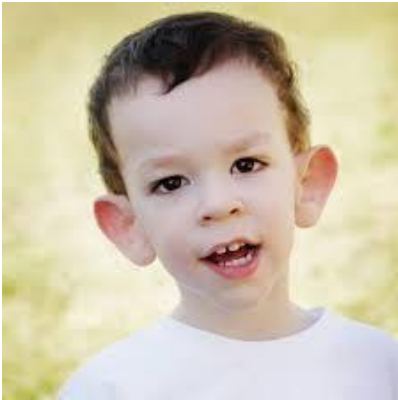
## Síndrome de Martin-Bell

### Introducción

El síndrome X frágil es la forma más común de discapacidad intelectual hereditaria. La enfermedad es causada por un gen específico. Normalmente, el gen produce una proteína necesaria para el desarrollo cerebral. Pero un defecto en este gen hace que una persona produzca poco o nada de dicha proteína. Esto resulta en el síntoma de X frágil.

También puede incluir:

- Problemas de inteligencia, que van desde algunos problemas de aprendizaje hasta la discapacidad intelectual grave
- Problemas emocionales y sociales, como la agresión en los niños o la timidez en las niñas
- Problemas con el habla y el lenguaje, especialmente entre los adolescentes masculinos



### Epidemiología

Su prevalencia se estima entre 1/4.000 y 1/5.000, aunque puede variar en función

de la zona geográfica en la que se realice el estudio.

### Etiología

El SFX está causado por el silenciamiento transcripcional del gen FMR1 (Xq27.3) a causa de la expansión progresiva y subsecuente metilación de repeticiones del trinucleótido (CGG)<sub>n</sub> en la región 5' no traducida del gen. Estas mutaciones completas son originadas por alelos inestables llamados premutaciones (con repeticiones de 55 a 200 CGG)

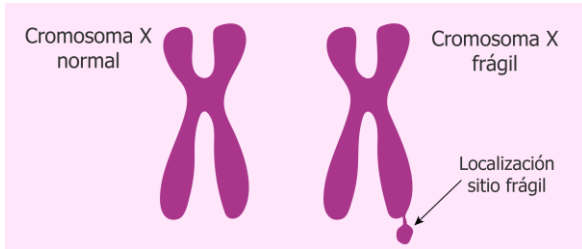
### Métodos diagnósticos

El diagnóstico no puede basarse sólo en el cuadro clínico, ya que los rasgos físicos pueden ser leves o estar ausentes, de modo que se debe confirmar con un test genético del gen FMR1, que se debe realizar en todos los pacientes con una deficiencia intelectual o con autismo.

### Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal se basa en la técnica de hibridación del ADN con la técnica de Southern y el uso de sondas adecuadas y la PCR en muestras de ADN tomados de las vellosidades coriónicas o del líquido amniótico durante las primeras semanas de embarazo (a partir de la 10ª semana).

## Síntomas

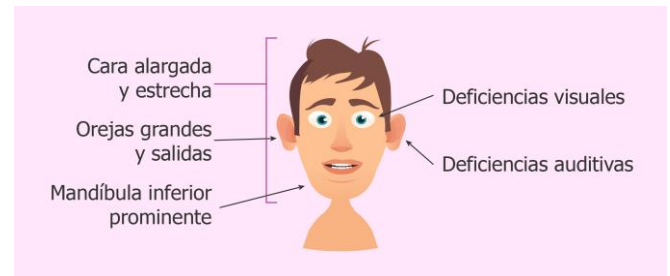


Personas afectadas con el síndrome X frágil usualmente tienen retraso en el desarrollo del habla o del lenguaje antes de cumplir los dos años de edad. La mayoría de los hombres afectados tienen discapacidad intelectual de grado leve a moderada, mientras que solamente como 30% de las mujeres con el síndrome X frágil tienen algún grado de discapacidad intelectual.

## Manejo y tratamiento

El tratamiento es sintomático y requiere un enfoque multidisciplinar. El tratamiento con fármacos, como estimulantes e inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (SSRI), para la ansiedad y las conductas obsesivo-compulsivas) y los agentes antipsicóticos atípicos (para los comportamientos autolesivos, las conductas agresivas y/o autistas), deberían combinarse con logopedia, integración sensorial mediante terapia ocupacional, planes de educación individualizados e intervenciones conductuales. Actualmente se están estudiando nuevos tratamientos selectivos para el SXF (antagonistas del mGluR5, agonistas de GABA A y B y minociclina). Los primeros informes sobre la efectividad de la minociclina son prometedores. Es probable que estos nuevos tratamientos modifiquen la evolución del SXF a lo largo de la vida y mejoren el pronóstico.

Niños con el síndrome X frágil a veces sufren de ansiedad e hiperactividad lo que afecta su capacidad de poner atención. Aproximadamente 30% de las personas con el síndrome X frágil muestran comportamiento autista que afecta como ellos se comunican e interactúan socialmente. Convulsiones ocurren en 15% de los varones y 5% de las hembras con el síndrome X frágil.



## Síndrome de Marfan

Es un trastorno hereditario que afecta el tejido conjuntivo, fibras que sostienen y sujetan los órganos y otras estructuras del cuerpo, afecta más frecuentemente el corazón, los ojos, los vasos sanguíneos y el esqueleto. El daño causado por el síndrome de Marfan puede ser leve o intenso. Las personas con síndrome de Marfan generalmente son altas y delgadas, y tienen brazos, piernas y dedos de pies y manos desproporcionadamente largos.



## Síntomas

Los signos y síntomas del síndrome de Marfan varían ampliamente, aun entre miembros de la misma familia. Algunas personas experimentan solo efectos leves, pero otras contraen complicaciones que ponen en riesgo la vida. En la mayoría de los casos, la enfermedad tiende a empeorar con la edad.

Las características del síndrome de Marfan pueden ser:

Una contextura alta y delgada

Brazos, piernas y dedos desproporcionadamente largos

Esternón que sobresale o se hunde

Paladar alto y arqueado, y dientes apiñados

Soplos cardíacos

Miopía extrema

Espina dorsal anormalmente curvada

Pie plano

## Síndrome de Marfan

Es un trastorno del tejido conectivo. Este es el tejido que fortalece las estructuras corporales. El síndrome de Marfan es causado por defectos en un gen llamado fibrilina-1. Este gen juega un papel importante como pilar fundamental para el tejido conectivo en el cuerpo.

### Signos clínicos

Miopía extrema

Aneurisma o disección aórtica, prolapso valvular

Espina dorsal anormalmente curvada

Brazos, piernas y dedos desproporcionadamente largos

Pie plano

Paladar alto y arqueado, y dientes apiñados

Una contextura alta y delgada

El síndrome de Marfan puede interferir en el desarrollo normal de las costillas, lo que puede hacer que el esternón sobresalga o parezca hundido en el tórax.

### Aracnodactilia

Signo de la muñeca

Signo del pulgar

Gráfico: Ramón L. Sandoval

## Causas

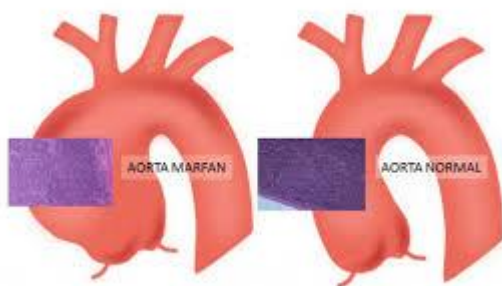
La mayoría de las personas con síndrome de Marfan heredan el gen anormal del padre que tenga este trastorno, es causado por defectos en un gen llamado fibrilina-1. Cada hijo de un progenitor afectado tiene una probabilidad de 50/50 de heredar el gen defectuoso.

## Complicaciones

**Aneurisma de la aorta:** La presión de la sangre que sale del corazón puede hacer que se forme una protuberancia en la pared de la aorta, como un punto débil en un neumático. En las personas con síndrome de Marfan, es más probable que esto ocurra en la raíz aórtica.

**Diseción aórtica:** La diseción se produce cuando un desgarro pequeño en la capa más interna de la pared de la aorta permite que la sangre se filtre entre las capas internas y externas de la pared. Esto puede provocar dolor intenso en el pecho o en la espalda.

**Malformaciones de las válvulas:** En personas que tienen el síndrome de Marfan, el tejido de las válvulas cardíacas puede ser más débil de lo normal. Esto puede provocar el estiramiento del tejido valvular y un funcionamiento anormal de las válvulas. Cuando las válvulas cardíacas no funcionan correctamente, el corazón a menudo tiene que trabajar más para compensar. Esto puede finalmente provocar una insuficiencia cardíaca.



**Luxación del cristalino:** La lente de enfoque dentro del ojo puede moverse del lugar si se debilitan sus estructuras de soporte. El término médico para este problema es "ectopia del cristalino", y este ocurre en más de la mitad de las personas que tienen síndrome de Marfan.

**Problemas de retina:** El síndrome de Marfan también aumenta el riesgo de un desprendimiento o desgarro de la retina, el tejido sensible a la luz que recubre la pared posterior del ojo.

**Aparición temprana de glaucoma o cataratas:** Las personas que tienen síndrome de Marfan suelen desarrollar estos problemas en los ojos a una edad más temprana. El glaucoma provoca que la presión intraocular aumente, lo que puede dañar el nervio óptico.



**Complicaciones óseas:** El síndrome de Marfan aumenta el riesgo de curvas anormales como la escoliosis. También puede afectar el desarrollo normal de las costillas, ya que puede provocar que el esternón sobresalga o se hunda en el pecho. El dolor en los pies y en la espalda es frecuente.



**Complicaciones del embarazo:** Durante el embarazo, el corazón de una mujer bombea más sangre de lo habitual; esto puede generar más presión en la aorta, lo que aumenta el riesgo de rotura o disección.



## Tratamiento

Los problemas visuales se deben tratar cuando sea posible.

Vigile la escoliosis, especialmente durante los años de la adolescencia.

Los medicamentos para disminuir la frecuencia cardíaca y bajar la presión arterial pueden ayudar a prevenir el estrés en la aorta. Para evitar lesionar la aorta, las personas con esta afección pueden tener que cambiar sus actividades. Algunas personas pueden necesitar cirugía para reemplazar la válvula y la raíz aórtica.

Se debe vigilar muy de cerca a las mujeres embarazadas que tengan este síndrome, debido al incremento de la tensión sobre el corazón y la aorta.

## Pruebas y exámenes

El Proveedor de atención médica llevará a cabo un examen físico. Las articulaciones se pueden mover más de lo normal. También puede haber signos de:

Aneurisma

Atelectasia pulmonar

Problemas con las válvulas cardíacas

Un examen ocular puede mostrar:

Defectos del cristalino o la córnea

Desprendimiento de retina

Problemas visuales

Se pueden llevar a cabo los siguientes exámenes:

## Ecocardiografía

Pruebas de la mutación de la fibrilina-1

Cada año se debe realizar una ecocardiografía u otro examen para observar la base de la aorta y posiblemente las válvulas cardíacas.

## Pronóstico

Los avances terapéuticos y el control regular han mejorado la calidad de vida y reducido la mortalidad. La mediana de la expectativa de vida aumentó de 48 años en 1972 a casi normal en las personas que reciben terapia médica apropiada. Sin embargo, la expectativa de vida todavía es menor en el paciente promedio, sobre todo debido a las complicaciones cardíacas y vasculares. Esta disminución puede imponer una carga emocional a un adolescente y su familia.

## Referencias

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/marfan-syndrome/symptoms-causes/syc-20350782>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000418.htm>

## Síndrome de Tourette

El síndrome de Gilles de la Tourette es un trastorno caracterizado por movimientos repetitivos o sonidos indeseados (tics) que no se pueden controlar con facilidad.

**Ejemplo:** la persona afectada puede de manera repetida parpadear, encoger los hombros o emitir sonidos raros o palabras ofensivas.

**Causas:** Se desconoce la causa exacta del síndrome de Gilles de la Tourette. Es un trastorno complejo que, probablemente, se desencadena a causa de una combinación de factores heredados (genéticos) y ambientales. Se cree que sustancias como como la dopamina y la serotonina, pueden estar involucradas.

Los tics se presentan entre los 2 y los 15 años, el promedio es alrededor de los 6 años. Los hombres tienen entre tres y cuatro veces más probabilidades que las mujeres de desarrollar el síndrome de Gilles de la Tourette.

El Síndrome de Tourette **no tiene cura**, pero se puede tratar, aunque los síntomas no son tan molestos y los tics suelen disminuir o controlarse después de los diez años.

**Síntomas:** Los tics, los movimientos o sonidos repentinos, breves e intermitentes son el signo distintivo del síndrome de Tourette. Los síntomas pueden variar de

leves a graves. Los síntomas graves pueden interferir significativamente con la comunicación, el funcionamiento cotidiano y la calidad de vida.

Los tics se clasifican en:

**-Tics simples.** Estos tics repentinos, breves y repetitivos implican un número limitado de grupos musculares.

**-Tics complejos.** Estos patrones de movimientos diferentes y coordinados involucran varios grupos musculares.

Los tics también pueden involucrar movimientos (tics motores) o sonidos (tics vocales). Los tics motores suelen comenzar antes que los tics vocales. Pero el espectro de tics que las personas experimentan es diverso.

Además, los tics pueden:

-Varían en tipo, frecuencia y gravedad.  
-Empeoran si estás enfermo, estresado, ansioso, cansado o emocionado

-Ocurren durante el sueño

-Cambian con el tiempo

-Empeoran en la adolescencia y mejoran durante la adultez



**Factores de riesgo:**

Los factores de riesgo del síndrome de Gilles de la Tourette son los siguientes:

**-Antecedentes familiares.** Tener antecedentes familiares del síndrome de Gilles de la Tourette o de otros trastornos de tics puede aumentar el riesgo de desarrollar el síndrome de Gilles de la Tourette.

**-Sexo.** Los hombres tienen entre tres y cuatro veces más probabilidades que las mujeres de desarrollar el síndrome de Gilles de la Tourette.

### **Complicaciones:**

A menudo, las personas con síndrome de Tourette llevan vidas sanas y activas. Sin embargo, el síndrome de Tourette con frecuencia involucra desafíos de comportamiento y sociales que pueden afectar la autoestima.

Entre las enfermedades que suelen asociarse con el síndrome de Tourette se incluyen las siguientes:

- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH)
- Trastorno obsesivo-compulsivo (TOC)
- Trastorno del espectro autista
- Dificultades de aprendizaje
- Trastornos del sueño
- Depresión
- Trastornos de ansiedad
- Dolor relacionado con tics, especialmente dolores de cabeza
- Problemas con el manejo de la ira

### **Referencias:**

*Síndrome de Tourette.* (2018, 8 agosto).

MAYO CLINIC.

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-20350465>

<https://medlineplus.gov/spanish/tourettesyndrome.html>