



Jacqueline Domínguez Arellano

Quím. Hugo Nájera Mijangos

**CUADRO SINOPTICO DE SINDORME DE
EDWARDS, CRIDUCHAT, DOWN, PRADER
WILLI, ANGELMAN, PATAU**

Genética humana

3° Semestre

PASIÓN POR EDUCAR

Comitán de Domínguez Chiapas a 5 de junio de 2021

SINDROME DE EDWARDS,

EDWARDS

Síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico debido a la existencia de tres cromosomas 18. Su frecuencia se calcula entre 1/6000-1/13000 nacidos vivos. Se da en todas las razas y zonas geográficas.

Características

Retraso de crecimiento pre y postnatal* (Peso medio al nacer: 2340 g)
- Nacimiento postérmino*
- Panículo adiposo y masa muscular escasa al nacer
- Hipotonía inicial que evoluciona a hipertonía

Clínica

Craneofacial: microcefalia
Extremidades: mano trisómica
Tórax-Abdomen: mamilas hipoplásicas, hernia umbilical y/o inguinal, espacio intermamilar aumentado, onfalocele
Urogenital: testes no descendidos, hipoplasia labios mayores con clitoris prominente
Malformaciones reourológicas: riñón en herradura
Cardiovascular: cardiopatía congénita*
Tracto gastrointestinal: divertículo de Meckel
Sistema Nervioso Central: hipoplasia/Aplasia de cuerpo calloso, agenesia de septum pellucidum
Piel: cutis marmorata, hirsutismo en espalda y frente

Diagnostico y tratamiento

Demostración, en el estudio citogenético, de trisomía del cromosoma 18. No hay ningún tratamiento específico para abordar clínicamente el síndrome de Edwards ni para mejorar sustancialmente su esperanza de vida, más allá de controlar ciertas complicaciones.

CRIDUCHAI,

CRIDUCHAI

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.

Características

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.

Clínica

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; puente 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 desgarramiento en la pared abdominal)

Diagnostico y tratamiento

Para confirmar el diagnóstico, suele realizarse un análisis cromosómico. Es posible que se use una técnica especializada denominada análisis FISH para detectar eliminaciones cromosómicas parciales pequeñas. No existe un tratamiento específico. Los síntomas pueden controlarse con fisioterapia, terapia del lenguaje y de habilidades motrices e intervención educativa.

DOWN,

Síndrome de Down

El síndrome de Down (SD) es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales (trisomía del par 21), caracterizado por la presencia de un grado variable de retraso mental y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible.

Características

Las personas con Síndrome de Down tienen una probabilidad algo superior a la de la población general de padecer algunas patologías, especialmente de corazón, sistema digestivo y sistema endocrino, debido al exceso de proteínas sintetizadas por el cromosoma de más.

Clínica

Las patologías que se asocian con más frecuencia son las cardiopatías congénitas y enfermedades del tracto digestivo (celiaquía, atresia/estenosis esofágica o duodenal, colitis ulcerosa). Los únicos rasgos presentes en todos los casos son la atonía muscular generalizada (falta de un tono muscular adecuado, lo que dificulta el aprendizaje motor) y el retraso mental. Presentan, además, un riesgo superior al de la población general, para el desarrollo de patologías como leucemia (leucemia mieloide aguda), diabetes, hipotiroidismo, miopía, o luxación atloaxoidea (inestabilidad de la articulación entre las dos primeras vértebras, atlas y axis, secundaria a la hipotonía muscular y a la laxitud ligamentosa).

Diagnostico y tratamiento

No existe hasta la fecha ningún tratamiento farmacológico eficaz para el SD, aunque los estudios puestos en marcha con la secuenciación del genoma humano permiten augurar una posible vía de actuación (enzimática o genética). Los únicos tratamientos que han demostrado una influencia significativa en el desarrollo de los niños con SD son los programas de Atención Temprana, orientados a la estimulación precoz del sistema nervioso central durante los seis primeros años de vida.

PRADER WILLI,

Prader-willi

El síndrome de Prader Willi 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.

Características

Existe una disfunción hipotalámica que explica gran parte de los síntomas incluyendo la hiperfagia severa, la dificultad en la regulación térmica, el alto umbral para el dolor, las apneas centrales del sueño, los déficits hormonales como el déficit de hormona de crecimiento (GH) y gonadotropinas, la talla baja, la alteración de la composición corporal con mayor masa grasa y menor masa magra, y los trastornos cognitivos y del comportamiento.

Clínica

Durante los primeros meses de vida es habitual que presenten dificultades en la succión, hipotonía, excesivo letargo y fallo de medro. Posteriormente aparecen otras manifestaciones como son retraso del desarrollo, dificultades de aprendizaje y trastornos de conducta como rabietas y actitudes obsesivas y poca tolerancia a la frustración. Ausencia de control en la ingesta acompañado de otros trastornos endocrinos, lo que conduce a una obesidad importante con complicaciones que conllevan a un empeoramiento de la calidad de vida y aumento de la mortalidad.

Diagnostico y tratamiento

Ante la sospecha clínica debemos proceder al estudio genético. El tratamiento con hormona de crecimiento, la estimulación precoz y las pautas de alimentación y ejercicio iniciados de forma temprana han cambiado el curso clínico de esta enfermedad.

PATAU

SINDROME DE ANGELMAN EDWARDS, CRJDUCHAT, DOWN, PRADER WILLI, ANGELMAN, PATAU

ANGELMAN

es una enfermedad de base genética, causada por anomalías que afectan a un único gen de expresión materna, el gen UB3A1. El tipo de alteraciones genéticas que inactivan la región 15q11-q13 son las siguientes: a) delección de 4-6 megabases (70-75 %); b) microdelecciones (< 1 %) que afecten al centro imprinting (CI) o al área donde reside el gen UB3A; c) reorganizaciones cromosómicas (< 1 %) del tipo translocaciones o inversiones; d) disomía uniparental paterna (DUP) entre 2 y 5 %; e) defectos del CI (1-5 %), y f) mutaciones intragénicas relacionadas con la metilación del gen UB3A (10-15 %).

Características

Los niños con SA se caracterizan por hipopigmentación, dismorfia craneofacial (microcefalia, prognatismo, protusión lingual), marcha espasmódica, lenguaje prácticamente nulo, risa inmotivada, hipermotricidad, retraso mental grave y convulsiones.

Clínica

En los primeros 6 meses de vida pueden darse dificultades en la alimentación e hipotonía, seguidos de un retraso psicomotor entre los 6 meses y los 2 años de edad. Generalmente, se desarrollan las características típicas del SA: discapacidad intelectual profunda, ausencia de habla, estallidos de risa con aleteo de manos, microcefalia, macrostomía, hipoplasia maxilar, prognatia y problemas neurológicos con marcha de tipo marioneta, ataxia y crisis epilépticas con anomalías específicas en el electroencefalograma (EEG). Otros signos descritos incluyen aspecto feliz, hiperactividad sin agresividad, escasa capacidad de atención, excitabilidad y trastornos del sueño con disminución de la necesidad de dormir, incremento de la sensibilidad al calor, atracción y fascinación por el agua. Con la edad, aparecen engrosamiento facial, escoliosis torácica y problemas de movilidad.

Diagnostico y tratamiento

El diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos y en el EEG, y puede ser confirmado en la mayoría de los casos mediante test citogenético y molecular. El patrón típico del EEG puede ser de utilidad para el diagnóstico. Su tratamiento incluye fisioterapia, terapia ocupacional y del habla, incluyendo métodos no verbales de comunicación. Como los pacientes suelen presentar crisis epilépticas a una edad muy temprana, se requiere medicación anticonvulsiva. En pacientes con graves trastornos del sueño pueden administrarse sedantes. La función visual también debe ser monitorizada.

Patau

Síndrome cromosómico congénito polimalformativo grave, con una supervivencia que raramente supera el año de vida, debido a la existencia de tres copias del cromosoma 13.

Características

Los recién nacidos con síndrome de Patau muestran un conjunto de malformaciones características que permiten la sospecha clínica en el momento del nacimiento. Otra característica típica de estos individuos es el retraso de crecimiento postnatal. El retraso psicomotor grave es prácticamente constante y es evidente desde los primeros meses de vida.

Clínica

Los hallazgos clínicos más frecuentes son las anomalías de las estructuras de la línea media, que incluyen holoprosencefalia (con diferentes grados de desarrollo incompleto de los nervios olfatorios y ópticos), labio leporino con o sin fisura palatina (60-80% de los pacientes) y onfalocelo. El 80% de los pacientes presentan malformaciones cardíacas, como por ejemplo comunicación interventricular. También son comunes las anomalías de las extremidades (camptodactilia,, polidactilia, pies zambos), alteraciones en la visión (microftalmia, coloboma de iris, displasia retinal), malformaciones renales, criptorquidia en varones y útero bicorne en las mujeres o la presencia de arteria umbilical única.

Diagnostico y tratamiento

En el 80% de los fetos se detecta, mediante ultrasonidos prenatal, la holoprosencefalia, característica de este síndrome. Por ello, aunque el fenotipo de los fetos y recién nacidos con trisomía 13 suele ser sugestivo de este diagnóstico, es imprescindible la realización de un cariotipo (pre- o postnatal) para confirmarlo. Los recién nacidos con trisomía 13 suelen necesitar asistencia médica desde el mismo momento del nacimiento debido a que 2/3 de los casos obtienen puntuaciones inferiores a 7 en el test de Apgar al primer minuto, cifra que desciende a 1/3 a los 5 minutos de vida. Dado que las anomalías cardíacas representan la causa principal de morbimortalidad de la trisomía 13, se plantea el problema ético de si su reparación quirúrgica está indicada dado el pésimo pronóstico del cuadro tanto desde el punto de vista físico como intelectual.

Bibliografía

Aytés, A. P. (s.f.). SINDROME de EDWARDS (Trisomia 18). 1-4.

Kivi, R. (s.f.). *health reference library* . Obtenido de AARP:
[https://healthtools.aarp.org/es/health/sindrome-del-maullido-cri-du-chat#:~:text=\(El%20t%C3%A9rmino%20cri%20du%20chat,despu%C3%A9s%20de%20los%20d%C3%B1os](https://healthtools.aarp.org/es/health/sindrome-del-maullido-cri-du-chat#:~:text=(El%20t%C3%A9rmino%20cri%20du%20chat,despu%C3%A9s%20de%20los%20d%C3%B1os).

Molina, R., Uriel, B. P., & Fuentes, F. R. (2010). TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU). *Asociación Española de Pediatría*, 1-5.

Ramon-Krauel, M. (2018). Síndrome de Prader Willi. *Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona*, 1-6.

Cuellar, D. (2016). Genomica del Síndrome Down.

Down, F. j. (2018). Síndrome de Down

Perez, A. (2017). Síndrome de Edwards (Trisomia 18).

Ruiz, C. (2016). Genomica del Síndrome de Down.