



Nombre de alumnos: Palma Acevedo Felipe Mauricio

Nombre del profesora: Dr. Hugo Najera Mijangos

Nombre del trabajo: INVESTIGACION DE  
SINDROMES

Materia: Genetica Humana.

Grado: 3 Grupo: "A"

# Indice.

- 1) CRI-DU-CHAT
- 2) SINDROME DE WILLIAMS
- 3) SINDROME DE PRADER WILLIE
- 4) SINDROME DE PATAU
- 5) SINDROME DE EDWARS
- 6) SINDROME DE TURNER
- 7) SINDROME DE KLINEFELTER

## 1)CRI-DU-CHAT

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 complicaciones 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.

### **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
- 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 desgarro en la pared abdominal)

## **Diagnóstico**

Con frecuencia, el médico diagnostica este síndrome luego del nacimiento, según las anomalías físicas y los síntomas que se manifiestan. El profesional quizás indique una radiografía de la cabeza para detectar anomalías en la base del cráneo del bebé.

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. Si tiene antecedentes familiares de síndrome del maullido, el médico tal vez recomiende un análisis cromosómico o pruebas genéticas durante la gestación. El análisis puede consistir en examinar una muestra pequeña de tejido de la parte externa del saco donde se desarrolla el bebé -conocido como muestra de vellosidades coriónicas (CVS)- o en examinar una muestra de líquido amniótico.

## **Tratamiento**

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

## **2) SINDROME DE WILLIAMS.**

El síndrome de Williams o síndrome de Williams-Beuren es una enfermedad genética poco frecuente caracterizada por un trastorno del desarrollo, que asocia malformación cardíaca (estenosis aórtica supralvular -EASV-, por lo general) en

el 75% de los casos, retraso psicomotor, dismorfismo facial característico y perfil cognitivo y conductual específico.

Epidemiología: La incidencia al nacimiento de las formas típicas es de 1/20.000, aunque existen formas parciales cuya incidencia es desconocida.

### **Clínica:**

La enfermedad es fácil de identificar durante la infancia. El perfil cognitivo está dominado por una deficiencia de las habilidades visoespaciales, que contrasta con un lenguaje correcto. Estos niños tienen una conducta de tipo hipersocial, relacionándose fácilmente con los demás; presentan hipersensibilidad al ruido y habilidades musicales. Existe una mayor prevalencia de caries, en ocasiones asociada a una hipoplasia del esmalte. En el plano oftalmológico, el 40% de los niños afectados presentan estrabismo y/o problemas de refracción. Desde el nacimiento, pueden presentar malformaciones vasculares como EASV, estenosis de las arterias pulmonares o de las arterias renales, que causan una hipertensión arterial (HTA) renovascular. La hipercalcemia puede derivar en nefrocalcinosis.

### **Etiología:**

- El síndrome de Williams está causado por una microdelección cromosómica situada en la región q11.23 de uno de los cromosomas 7. No se puede detectar mediante un cariotipo convencional y se revela mediante FISH (Hibridación Fluorescente In Situ), que conduce a un diagnóstico en el 95% de los casos. Esta microdelección, que generalmente se produce de forma esporádica, deriva en la supresión de varios genes, incluyendo el gen de la elastina.

### **Manejo y pronóstico:**

Las malformaciones vasculares requieren un seguimiento regular, así como un manejo específico. Por esta razón, estos niños deben ser tratados por equipos de cardiología pediátrica con conocimientos acerca de esta patología. El tratamiento de la HTA requiere de la combinación de un tratamiento farmacológico con una dieta y un estilo de vida saludables. La decisión de optar por la intervención quirúrgica de la estenosis de la arteria renal debe tener en cuenta la afectación global de las paredes vasculares en esta patología. La hipercalcemia se trata mediante una dieta con restricción de calcio. La tensión arterial y la función renal requieren una vigilancia de por vida. El manejo educativo de los niños afectados por el síndrome de Williams debe abordarse desde un marco multidisciplinar que asocie pediatras, ortodoncistas, psicomotricistas, logopedas y psicólogos. Los pacientes adultos raramente son autónomos.

## **Síntomas**

Desde la asociación añaden unas características propias de los niños con síndrome de Williams:

### **Neurológicas y de comportamiento**

Los niños con esta enfermedad presentan una discapacidad intelectual leve o moderada y tienen déficits en algunas áreas como psicomotricidad. Además, **su personalidad suele ser muy amigable, desinhibida y entusiasta.**

### **Rasgos faciales**

Los especialistas explican que algunos **rasgos faciales no son evidentes hasta los 2 o 3 años de edad y los niños pueden presentar un ligero retraso en el crecimiento:**

- Frente estrecha.
- Aumento del tejido alrededor de los ojos.
- Mandíbula pequeña.
- Labios gruesos.
- Las mejillas caídas con región molar poco desarrollada.
- Nariz corta.

### **Otras manifestaciones**

- Rigidez articular.
- Alteraciones de la columna.
- **Estreñimiento.**
- **Miopía.**
- Emisión involuntaria pero consciente de la orina.
- Acúmulo de calcio en el riñón.
- Estatura baja en relación con el resto de la familia.

## **Diagnóstico**

Los especialistas afirman que **actualmente es posible confirmar la enfermedad a través de métodos moleculares en más del 95 de los casos.**

La técnica más utilizada es *Hibridación In Situ Fluorescente* que consisten en aplicar un reactivo a un segmento de ADN de la región del cromosoma marcado con fluorescencia. Asimismo, la revisión de la **presión arterial**, la ecografía del riñón o la ecocardiografía combinada con ecografía Doppler también son pruebas para el síndrome de Williams.

Sin embargo, un diagnóstico precoz es fundamental para evitar exploraciones innecesarias y planificar las medidas adecuadas de seguimiento y tratamiento.

### **Tratamiento**

No existe en la actualidad un **tratamiento** específico para el **síndrome de Williams**. Los pacientes con esta patología deben ser evaluados por un grupo de especialistas compuesto por pediatras, neurólogos, cardiólogos, gastroenterólogos, logopedas, fisioterapeutas

### **3) SINDROME DE PRADER WILLIE.**

El síndrome de Prader Willi (SPW) es una enfermedad genética con discapacidad intelectual, multi-sistémica y compleja. Está causada por la pérdida o inactivación de genes paternos en la región q11-q13 del cromosoma 15. Su incidencia es de 1:15.000 a 1:25.000 recién nacidos.

El SPW presenta unas manifestaciones características, pero existe mucha variabilidad de presentación en cada persona afectada. 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. Se asocia a una hiperfagia marcada y 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

### **Diagnóstico**

El diagnóstico temprano es clave ya que el manejo precoz por un equipo multidisciplinar altamente especializado mejora su pronóstico<sup>2</sup>.

El conocimiento de las características clínicas de estos pacientes ya en edades tempranas por parte de los pediatras es fundamental y, gracias a esto, a lo largo de los años se ha ido

logrando un diagnóstico cada vez más precoz. La tabla 1 muestra las características principales de cada edad que nos deben hacer sospechar el diagnóstico.

Ante la sospecha clínica debemos proceder al estudio genético. Como hemos mencionado anteriormente el SPW se produce por una falta de expresión de genes paternos en la región 15q11-q13. Los genes de estas regiones están fisiológicamente regulados por impronta con el alelo materno silenciado. Si el alelo paterno está ausente, deficiente o silenciado se produce el SPW. Con un análisis del estado de metilación del ADN en las regiones críticas de Prader Willi se llega al diagnóstico en más del 99% de los casos. Sin embargo se requiere de más estudios para la tipificación del subtipo. En la mayoría de los casos el SPW está causado por deleción paterna (70-75%) o por disomía uniparental materna (DUPm) (20-25%). Los defectos de impronta o traslocaciones son infrecuentes

### Características clínicas

En el SPW 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.

| Edad                        | Características                                                                                                                                                                                           |
|-----------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Nacimiento a 2 años         | Hipotonía y succión débil                                                                                                                                                                                 |
| 2 a 6 años                  | Hipotonía con antecedente de succión débil<br>Retraso global del desarrollo<br>Talla baja y/o retraso del crecimiento con aumento ponderal                                                                |
| De 6 a 12 años              | Hipotonía con antecedente de succión débil<br>Retraso global del desarrollo<br>Hiperfagia, obsesión por la comida y obesidad                                                                              |
| De 13 años a la vida adulta | Deterioro cognitivo<br>Hiperfagia, obsesión por la comida y obesidad<br>Hipogonadismo hipogonadotrópico<br>Alteraciones del comportamiento características como rabietas y conductas obsesivo-compulsivas |

### Requiere diagnóstico médico

Los síntomas más comunes del síndrome de Prader-Willi son los problemas de comportamiento, la discapacidad intelectual y la baja estatura. Los síntomas hormonales incluyen el retraso de la pubertad y la sensación de hambre constante que lleva a la obesidad.



---

**Las personas pueden sufrir:**

Desarrollo: desarrollo tardío, discapacidad de aprendizaje, pubertad tardía, retraso del desarrollo, retraso del habla en un niño o talla baja

Comportamiento: automutilación, comportamiento compulsivo o agresión

Todo el cuerpo: hambre excesiva o producción de hormonas reducida

Muscular: músculos flácidos o anomalías en la forma de caminar

También comunes: infertilidad, obesidad, apnea del sueño, dificultad para alimentar al bebé, escoliosis, ojo perezoso, pies pequeños o somnolencia excesiva

Diagnostico.

Secuenciación del genoma

Cuando las pruebas genéticas no sirven para dar un diagnóstico, pero aún hay sospechas de una causa genética, algunos centros ofrecen una secuenciación del genoma, un proceso para analizar una muestra de ADN de la sangre.

Todas las personas tienen un genoma único, compuesto por el ADN presente en todos sus genes. Este análisis complejo pueda ayudar a identificar variaciones genéticas que pueden estar relacionadas con la salud. Esta prueba se suele limitar únicamente al análisis de las partes del ADN que codifican proteínas, denominadas «exomas».

**Tratamiento.**

- **Buena nutrición para los lactantes.** Muchos lactantes con el síndrome de Prader-Willi tienen dificultades para alimentarse debido al tono muscular disminuido. El pediatra de tu hijo puede recomendar una leche maternizada con alto contenido de calorías o métodos de alimentación especial para ayudar a tu bebé a aumentar de peso. También controlará el crecimiento de tu hijo.
- **Tratamiento con hormona del crecimiento humana.** El tratamiento con la hormona del crecimiento humana en los niños con el síndrome de Prader-Willi ayuda a acelerar el crecimiento, mejora el tono muscular y reduce la grasa corporal. Los médicos que tratan trastornos hormonales (endocrinólogos) pueden ayudar a determinar si tu hijo se beneficiaría del tratamiento con la hormona del crecimiento humana y a debatir los riesgos. Se suele recomendar una evaluación del sueño antes de comenzar el tratamiento con la hormona del crecimiento.

- **Tratamiento con hormona sexual.** El endocrinólogo puede sugerir que tu hijo realice la terapia de reemplazo hormonal (testosterona para varones o estrógeno y progesterona para mujeres) para reponer los niveles bajos de hormonas sexuales. Por lo general, la terapia de reemplazo hormonal comienza cuando tu hijo alcanza la edad normal de la pubertad y puede ayudar a reducir el riesgo de padecer debilitamiento de los huesos (osteoporosis). Es posible que tu hijo necesite una cirugía para corregir los testículos no descendidos.
- **Control de peso.** Un dietista puede ayudarte a elaborar una dieta saludable baja en calorías para controlar el peso de tu hijo y asegurar una buena nutrición. Una dieta restringida en calorías puede requerir la incorporación de suplementos de vitaminas y minerales para asegurar una nutrición equilibrada. Aumentar la actividad y el ejercicio físico puede ayudar a controlar el peso y a mejorar el funcionamiento físico.
- **Tratamiento de las alteraciones del sueño.** Tratar la apnea del sueño y otros problemas para dormir puede mejorar la somnolencia durante el día y los problemas de comportamiento.

#### 4) SINDROME DE PATAU

- **ETIOLOGÍA**
- El 75% de los pacientes presentan una trisomía de todo o de una gran parte del cromosoma 13. Al igual que otras trisomías humanas, se debe a una no-disyunción cromosómica durante la meiosis, principalmente en el gameto materno. En estos embarazos la edad materna y paterna media están algo incrementadas (31,3 y 33,7 años respectivamente). Aproximadamente un 20% de casos se deben a traslocaciones, siendo la t(13q14) la más frecuente. También se han descrito casos de mosaicismo (5%) de la trisomía 13, estos pacientes presentan un amplio rango fenotípico, que puede ir desde las malformaciones típicas hasta un fenotipo cercano a la normalidad, el grado de retraso mental es variable. En estos casos la supervivencia es mayor.

#### CLÍNICA

Los recién nacidos con síndrome de Patau muestran un conjunto de malformaciones características que permiten la sospecha clínica en el momento del nacimiento. 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 onfalocele. 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.

Sintomas:

Desarrollo: bajo peso al nacer, cabeza anormalmente pequeña, defecto congénito con órganos intestinales fuera del cuerpo o retraso del desarrollo

También comunes: convulsiones, dedos adicionales en manos o pies, discapacidad intelectual, episodios de ausencia de respiración, la parte posterior del pie es convexa, labio leporino, microftalmía, músculos flácidos, orejas bajas o soplo cardíaco

## **DIAGNÓSTICO**

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. La mayoría de los pacientes mostrarán una trisomía 13 regular, aunque puede haber traslocaciones en cuyo caso es obligado el estudio cromosómico de los progenitores.

Además de estos se han descrito casos de mosaicismo, en concreto se han descrito un par de paciente con un mosaicismo inusual, en el que se han encontrado dos y tres líneas celulares con distintas alteraciones en las que está involucrado uno de los cromosomas 13. En este último paciente algunas células presentaban monosomía del cromosoma 13, lo que podría explicar que la clínica no sea tan grave como es normal en este síndrome.

## **DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL**

El cuadro típico de la trisomía 13 es bastante sugestivo, aun así es preciso distinguirla principalmente del síndrome de Edwards (trisomía 18), con el que comparte numerosos hallazgos clínicos. También hay que considerar algunos síndromes que incluyen holoprosencefalia y polidactilia como el síndrome de Meckel-Gruber (que se distingue por la presencia de malformaciones renales y encefalocele) y el síndrome de Pallister-Hall. La forma severa del síndrome de Smith-Lemli-Opitz o el síndrome hidroletalus también comparten hallazgos aislados, pero presentan menos posibilidades de fusión.

## **PRONÓSTICO**

La principal causa de fallecimiento en estos pacientes son las complicaciones cardiopulmonares. Alrededor del 50% fallecen durante el primer mes de vida y a los 6 meses han fallecido el 70% de los nacidos vivos. La supervivencia de estos individuos por encima del año de vida suele ser inusual, y sobrepasar los 10 años excepcional. Hasta la fecha sólo

se han descrito siete pacientes por encima de esta edad, tres de los cuales tenía más de 18 años.

## TRATAMIENTO

### **El tratamiento consiste en terapia y cuidados de apoyo**

La mayoría de los bebés con esta afección no sobreviven más de una semana. El tratamiento varía según cada niño y está destinado a aliviar los síntomas y controlar las complicaciones.

## 5) SINDROME DE EDWARDS

Etiología.

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.

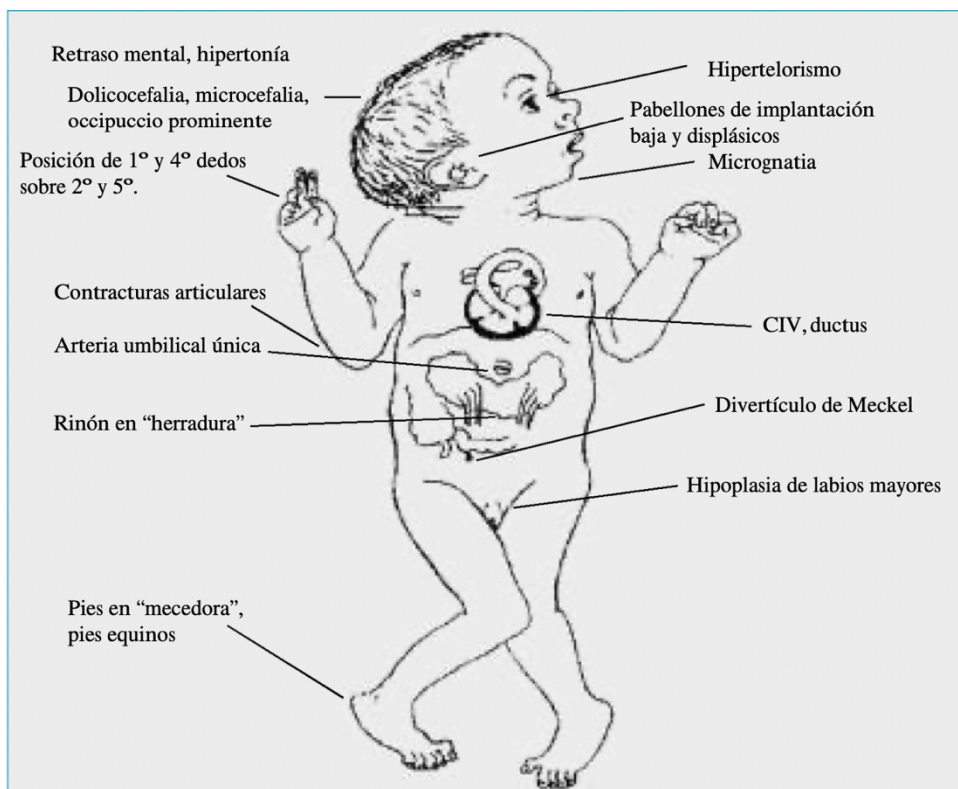
Trisomía de toda ó gran parte del cromosoma 18. El 95-96% de casos corresponden a trisomía completa producto de no-disyunción, siendo el resto trisomía por traslocación. La trisomía parcial y el mosaicismo para trisomía 18 suelen presentar un fenotipo incompleto, con ausencia de algunas de las anomalías típicas del S. de Edwards. No se ha identificado una región cromosómica única, crítica, responsable del síndrome. Parece que es necesaria la duplicación de dos zonas, 18q12-21 y 18q23 para que se produzca el fenotipo típico de S. de Edwards, con una zona, 18q12.3-q21.1 con fuerte influencia en el retraso mental.

## CLÍNICA

- – Retraso de crecimiento pre y post-natal\* (Peso medio al nacer: 2340 g)
- – Nacimiento postérmino\*
- – Panículo adiposo y masa muscular escasa al nacer
  
- – Hipotonía inicial que evoluciona a hipertonia\*
- – Craneofacial: microcefalia\*, fontanelas amplias, occipucio prominente\* con diámetro bifrontal estrecho, defectos oculares (opacidad corneal, catarata, microftalmía, coloboma de iris), fisuras palpebrales cortas, orejas displásicas\* de implantación baja\*, micrognatia\*, boca pequeña, paladar ojival, labio/paladar hendido
- – Extremidades: mano trisómica\* (posición de las manos característica con tendencia a puños cerrados, con dificultad para abrirlos, y con el segundo dedo montado sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto), uñas de manos y pies hipoplásicas\*, limitación a la extensión (>45º) de las caderas, talón prominente con primer dedo del pie corto y en dorsiflexión, hipoplasia/aplasia radial, sindactilia 2º-3º dedos del pie, pies zambos

- – Tórax-Abdomen: mamilas hipoplásicas, hernia umbilical y/ó inguinal, espacio intermamilar aumentado, onfalocele
- – Urogenital: testis no descendidos, hipoplasia labios mayores con clítoris prominente, malformaciones uterinas, hipospadias, escroto bifido
- – Cardiovascular: cardiopatía congénita\* presente en 90% de casos (comunicación interventricular con afectación valvular múltiple\*, conducto arterioso persistente, estenosis pulmonar, coartación de aorta, transposición de grandes arterias, tetralogía de Fallot, arteria coronaria anómala)
- – Tracto gastrointestinal: divertículo de Meckel\*, páncreas ectópico\*, fijación incompleta del colon\*, ano anterior, atresia anal
- – Sistema Nervioso Central: hipoplasia/Aplasia de cuerpo calloso, agenesia de septum pellucidum, circunvoluciones cerebrales anómalas, hidrocefalia, espina bífida
- – Piel: cutis marmorata, hirsutismo en espalda y frente
- – Signos radiológicos: esternón corto\* con núcleos de osificación reducidos\*, pelvis pequeñas, caderas luxadas

(\*) Anomalías más frecuentes, que han demostrado su utilidad en el diagnóstico clínico y que se considera que están presentes en >50% de casos.



### diagnóstico

prenatal se realiza con **pruebas** citogenéticas; el **diagnóstico** posnatal se realiza con análisis en sangre periférica. El tratamiento es sintomático. (Véase también Generalidades sobre las anomalías cromosómicas).

Tratamiento

**El tratamiento consiste en cuidados de apoyo**

El síndrome de Edwards no tiene tratamiento y generalmente es mortal antes del nacimiento o durante el primer año de vida.

## **6) SINDROME DE TURNER**

### **Qué es el síndrome Turner**

El síndrome Turner es una afección genética que solo afecta a las personas de género femenino. Afecta aproximadamente a 1 de cada 2.500 niñas.

Las chicas con síndrome de Turner suelen ser más bajas que las compañeras de su edad. Lo bueno es que, si el síndrome de Turner se diagnostica cuando la niña aún está creciendo, se puede tratar con hormonas del crecimiento para ayudarla a ser más alta.

La pérdida precoz de la función ovárica hace que las chicas síndrome de Turner sean estériles (no se puedan quedar embarazadas de una forma natural). De todos modos, los avances en la tecnología médica, como el tratamiento hormonal y la fecundación in vitro, pueden ayudar a ser madres a las mujeres que padecen de esta afección.

Las chicas con Síndrome de Turner difieren entre sí. Algunas pueden presentar muchos síntomas y muchas diferencias físicas, mientras que otras solo presentan unos pocos problemas médicos. Con una atención médica adecuada, una intervención precoz y un apoyo continuo, las chicas con este síndrome pueden llevar vidas normales, sanas y productivas.

### **Cuáles son las causas del síndrome de Turner**

El síndrome de Turner es el resultado de una anomalía cromosómica.

Generalmente, una persona tiene 46 cromosomas en cada célula, divididos en 23 pares, entre los que se incluye el par de los cromosomas sexuales. La mitad de los cromosomas que se heredan proceden del padre y la otra mitad proceden de la madre. Los cromosomas contienen genes, que determinan los rasgos de cada individuo, como el color de los ojos y la estatura. Las chicas tienen típicamente dos cromosomas X (son XX), pero las chicas con síndrome de Turner solo tienen un cromosoma X o bien les falta una parte en uno de sus cromosomas X.

El síndrome de Turner no está causado por algo que los padres de la niña hayan hecho o hayan dejado de hacer. Se trata de un error aleatorio en la división celular que ocurre cuando se están formando las células reproductoras de los padres.

Las niñas que nacen con esta afección solo en algunas de sus células tienen un **síndrome de Turner en mosaico**. A menudo, los signos y síntomas son más leves en estas niñas que en quienes padecen la afección en todas sus células.

El nombre del síndrome se debe al Doctor Henry Turner, un endocrinólogo que en el año 1956 identificó un conjunto de rasgos físicos comunes en algunas de sus pacientes de sexo femenino.

### **Cuáles son los signos y los síntomas del síndrome de Turner**

La mayoría de las chicas con síndrome de Turner que no reciben tratamiento son más bajas que sus compañeras de edad, con una estatura final promedio en la etapa adulta de 4 pies con 7 pulgadas (aproximadamente 140 cm).

Pueden presentar otros rasgos físicos relacionados, como los siguientes:

- “cuello alado” (pliegues de piel adicional que se extienden desde la parte superior de los hombros hasta ambos lados del cuello)
- línea de cabello baja en la parte posterior de la cabeza
- orejas bajas
- rasgos anómalos en los ojos, incluyendo los párpados caídos
- desarrollo óseo anormal, sobre todo en los huesos de las manos y de los codos
- falta de desarrollo de los senos a la edad esperada (generalmente sobre los trece años)
- ausencia de menstruación (amenorrea)
- una cantidad mayor a la habitual de lunares en la piel.

### **Qué problemas pueden ocurrir**

Las niñas con síndrome de Turner no tienen el desarrollo ovárico típico. Debido a que los ovarios son los encargados de fabricar las hormonas sexuales, que controlan el crecimiento de los senos y la menstruación, la mayoría de las chicas con síndrome de Turner no desarrollan todos los cambios corporales asociados a la pubertad, a menos que reciban tratamiento hormonal. Prácticamente todas las chicas afectadas por este síndrome serán estériles, es decir, no podrán tener hijos por sí mismas.

Otros problemas de salud que se pueden asociar al síndrome de Turner son de tipo renal o cardíaco, la hipertensión arterial, la obesidad, la diabetes mellitus, los problemas en la vista, los problemas en la glándula tiroidea y un desarrollo óseo anormal.

Algunas chicas con síndrome de Turner pueden tener problemas de aprendizaje, sobre todo en las matemáticas. Muchas de ellas también los pasan mal en las tareas que requieren habilidades espaciales, como la lectura de mapas, o de organización visual. Los problemas auditivos y el TDAH son más frecuentes en las chicas con síndrome de Turner que en las que no lo padecen. Algunas chicas también tienen problemas con su imagen corporal o con su autoestima.

### **Cómo se diagnostica**

Las niñas con síndrome de Turner suelen recibir el diagnóstico en torno al nacimiento o bien cuando se supone que deberían atravesar la pubertad. Si una bebé presenta algunos de los signos del síndrome de Turner, lo más probable es que el médico le pida un análisis de sangre especial llamado cariotipo. Esta prueba cuenta la cantidad de cromosomas y permite identificar los que tienen una forma anormal o los que le falta alguna parte.

En algunos casos, la persona afectada no presenta ningún signo claro de este síndrome hasta que alcanza la edad en que debería atravesar la pubertad.

Si el cariotipo muestra que una chica tiene el síndrome de Turner, es posible que su médico pida pruebas complementarias relacionadas con los riñones, el corazón, la audición y otros problemas que se suelen asociar a este síndrome.

### **Cómo se trata**

Puesto que el síndrome de Turner es un trastorno cromosómico, no tiene cura. Pero hay varios tratamientos que pueden ayudar:

- **La hormona de crecimiento**, ya sea sola o añadida a otro tratamiento hormonal, puede mejorar el crecimiento y suele incrementar la estatura adulta final; a menudo, las niñas pueden alcanzar una estatura promedio si el tratamiento se inicia temprano.
- **El tratamiento hormonal sustitutivo a base de estrógenos** ayuda a las niñas a desarrollar los cambios corporales propios de la pubertad, que incluyen el desarrollo de los senos y la menstruación. Este tratamiento se suele iniciar cuando la niña tiene entre 12 y 13 años de edad.



- **La cirugía cardíaca** puede ser necesaria para corregir anomalías cardíacas específicas.
- **Las tecnologías reproductivas** pueden ayudar a que las mujeres con síndrome de Turner se queden embarazadas. En la fecundación *in vitro*, se utilizan óvulos procedentes de donantes para crear embriones que se introducen en el útero de la mujer con síndrome de Turner. Y, con la ayuda del tratamiento hormonal, la mujer puede llevar el embarazo a término.

## 7) SINDROME DE KLINEFELTER

### Qué es el síndrome Klinefelter

El síndrome de Klinefelter puede causar problemas de aprendizaje y problemas en el desarrollo sexual en los chicos. Se trata de una afección genética (lo que significa que el sujeto nace con ella).

El síndrome de Klinefelter afecta solamente a las personas de género masculino. Ocurre debido a una diferencia dentro de las células del cuerpo, en el interior de las microscópicas hebras de ADN (que componen los genes) llamadas cromosomas. Los cromosomas son diminutos, pero desempeñan un papel fundamental en quiénes somos, lo que engloba información sobre nuestro género, nuestro aspecto y nuestro proceso de crecimiento.

Los médicos a veces llaman a esta afección síndrome "XXY". En lugar de tener un solo cromosoma X y un solo cromosoma Y, composición cromosómica propia de la mayoría de los chicos, los chicos con síndrome de Klinefelter nacen con un cromosoma "X" de más en todas o en la mayoría de sus células.

Cuando se inicia la pubertad y los cuerpos de los chicos empiezan a fabricar hormonas sexuales, los niños con síndrome de Klinefelter no suelen fabricar una cantidad suficiente de la hormona masculina testosterona. Esto no hace que el chico sea menos "macho" o menos varonil, pero puede afectar a cosas como el crecimiento de su pene y de sus testículos, así como al crecimiento de su vello corporal y de sus músculos. Los chicos con síndrome de Klinefelter también pueden tener problemas de atención, así como dificultades en el desarrollo del habla y en el aprendizaje de las palabras, pudiendo presentar problemas en la lectura, la escritura y/o la ortografía.

Los médicos consideran que el síndrome de Klinefelter es bastante frecuente. La mayoría de los chicos con este síndrome llevan vidas sanas y productivas, sobre todo si reciben la ayuda que necesitan procedente de médicos, terapeutas del habla y otros expertos.

### **Cuáles son las causas del síndrome de Klinefelter**

El síndrome de Klinefelter no se transmite en el seno de la familia como algunas enfermedades congénitas. Ocurre de forma aleatoria debido a un error en la división celular cuando se están formando las células reproductoras de uno de sus padres. Si una de las células defectuosas inicia un embarazo, un bebé de género masculino nacerá con la afección XXY.

La composición cromosómica XXY puede afectar a algunas o a todas las células del cuerpo. Si solo algunas de las células del cuerpo tienen un cromosoma X de más, la afección se llama síndrome de Klinefelter en mosaico. Los chicos que padecen esta modalidad del síndrome tienen signos y síntomas más leves. Algunos de ellos pueden no saber que padecen un síndrome de Klinefelter hasta la edad adulta. Algunos niños con síndrome de Klinefelter pueden tener más de dos cromosomas X. En estos casos, la afección puede ser más grave.

### **Cuáles son los signos y los síntomas del síndrome de Klinefelter**

Las diferencias que presentan los niños con síndrome de Klinefelter en comparación con otros niños pueden ir de leves a graves. Algunos chicos no presentan signos perceptibles o bien pocos signos. Pero hay veces en que el síndrome de Klinefelter interfiere en el habla, el aprendizaje y el desarrollo.

Los niños con síndrome de Klinefelter pueden presentar algunos de los siguientes signos o bien todos ellos:

- estatura mayor y cuerpo menos musculado que otros niños de su edad
- caderas más anchas y piernas y brazos más largos
- mamas más desarrolladas (una afección denominada ginecomastia)
- huesos más débiles
- menor nivel de energía
- testículos y pene de menor tamaño
- retraso de la pubertad o pubertad incompleta (o, en contadas ocasiones, no atraviesan esta etapa)
- menor vello facial y corporal después de la pubertad

Los niños con síndrome de Klinefelter también pueden presentar dificultades para prestar atención y problemas en la lectura, la escritura y la ortografía. Tienden a ser tranquilos, tímidos y más reservados o sensibles que otros niños. Algunos niños con este síndrome están menos interesados en los deportes y las actividades físicas que sus compañeros.

Puesto que la vida en la educación secundaria y el bachillerato gira en torno al deporte y las tareas escolares, los chicos con síndrome de Klinefelter pueden tener la sensación de que "no encajan" y les puede faltar seguridad en sí mismos. Pero, cuando se convierten en hombres, la mayoría de ellos tiene amistades y relaciones sociales normales.

### **Qué problemas pueden ocurrir**

La mayoría de los adolescentes con síndrome de Klinefelter no son proclives a presentar problemas de salud importantes. Pero esta afección les puede plantear problemas en etapas posteriores de la vida. Por ejemplo, los chicos con síndrome de Klinefelter están más expuestos a padecer algunos tipos de cáncer y otras enfermedades, como la diabetes tipo 2 y la osteoporosis, una afección donde los huesos se debilitan en etapas posteriores de la vida.

En calidad de hombres, la mayoría de los chicos con síndrome de Klinefelter pueden mantener relaciones sexuales, generalmente con la ayuda de tratamientos a base de testosterona. Pero sus testículos no les permiten fabricar suficiente cantidad de esperma como para tener hijos. Los investigadores en fertilidad están trabajando en nuevos tratamientos. Cuando llegue el momento en que un adolescente con síndrome de Klinefelter esté preparado para convertirse en padre, es posible que existan nuevas opciones disponibles relacionadas con la extracción del esperma desde los testículos.

### **Cómo se diagnostica**

Cuanto antes se detecta un síndrome de Klinefelter, mejor. Los tratamientos son más eficaces si se inician cuando el paciente es joven. Por lo tanto, si te preocupa cómo te estás desarrollando, habla con tu médico. Tal vez no te pase nada, pero siempre es mejor saberlo, sobre todo porque el síndrome de Klinefelter puede ser difícil de detectar.

Para emitir un diagnóstico de síndrome de Klinefelter, los médicos suelen empezar preguntando por cuestiones como el aprendizaje o el comportamiento y también exploran los testículos y las proporciones corporales de sus pacientes. Si detectan signos que orientan hacia este trastorno, los médicos solicitarán una o ambas de las siguientes pruebas:

1. **Prueba hormonal.** Esta prueba permite detectar anomalías en las concentraciones hormonales compatibles con la afección XXY. Se suele hacer extrayendo una muestra de sangre.
2. **Análisis cromosómico.** Esta prueba también se llama estudio del cariotipo. En ella se identifica la cantidad de cromosomas para determinar si se presenta la afección XXY. Se suele realizar utilizando una muestra de sangre.

### **Cómo se trata**

No hay forma alguna de modificar la composición cromosómica XXY en una persona que ha nacido con ella, pero existen tratamientos que pueden ayudar. Si se inicia el tratamiento pronto, este resultará mucho más eficaz.

- **El tratamiento hormonal sustitutivo (THS)** con testosterona actúa incrementando las concentraciones de la hormona testosterona hasta que estén dentro de la normalidad. Esto puede ayudar a un chico con síndrome de Klinefelter a desarrollar más los músculos y a tener una voz más grave, así como favorecer el crecimiento del pene y del vello facial y corporal. También puede mejorar la densidad ósea y reducir el crecimiento mamario. De todos modos, este tipo de tratamiento no permite aumentar el tamaño testicular ni prevenir o corregir la esterilidad.
- **La fisioterapia, la terapia ocupacional y la terapia del habla** pueden ayudar a mejorar la fuerza muscular y la coordinación, así como el habla, la lectura y la escritura.

## Bibliografía:

1. Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2011
2. Orün UA, Bilici M, Demirçeken FG, Tosun M, Ocal B, Cavu?o?lu YH, et al. Gastrointestinal system malformations in children are associated with congenital heart defects. Anadolu Kardiyol Derg. 2011;11(2):146-9
3. Benítez Leite S, Macchi ML, Acosta M. Malformaciones congénitas asociadas a agrotóxicos. Arch Pediatr Urug. 2009;80(3):237-47
4. Campaña H, Pawluk MS, López Camelo JS. Prevalencia al nacimiento de 27 anomalías congénitas seleccionadas, en 7 regiones geográficas de la Argentina. Arch argent pediatr [revista en Internet]. 2010 [citado 19 Ene 2014];108(5):[aprox. 20p]. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0325-00752010000500006](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752010000500006)
5. Menéndez García R, Orraca Castillo M, Licourt Otero D, Travieso Téllez A. La Genética Comunitaria como demostración de la pertinencia social de la Universidad. Rev Ciencias Médicas [revista en Internet]. 2013 [citado 19 Ene 2014];17(5):[aprox. 16p]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1561-31942013000500011&script=sci\\_arttext](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1561-31942013000500011&script=sci_arttext)
6. Lantigua Cruz A, González Lucas N. Desarrollo de la Genética Médica en Cuba: 39 años en la formación de recursos humanos. Rev Cubana Genet Comunit [revista en Internet]. 2009 [citado 1 Mar 2014];(2y3):[aprox. 40p]. Disponible en: [http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/editorial.pdf](http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/editorial.pdf)
7. Marcheco Teruel B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. Rev Cubana Genet Comunit [revista en Internet]. 2010 [citado 1 Mar 2014];(3):[aprox. 36p]. Disponible en: [http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/cuba.pdf](http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/cuba.pdf)
8. Ministerio de Salud Pública. Anuario Estadístico de Salud 2012. La Habana: Ministerio de Salud Pública; 2013
9. Díaz Elejalde Y, Alonso Uría RM. La mortalidad infantil, indicador de excelencia. Rev Cubana Med Gen Integr [revista en Internet]. 2008 [citado 1 Mar 2014];24(2):[aprox. 7p]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21252008000200008](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252008000200008)

