



**Francisco Javier Pérez López**

**HUGO NAJERA MIJANGOS**

**“Síndrome de edwards, criduchat,  
down, prader willi, algelman, patau”**

**Materia: GENÉTICA HUMANA**

**Grado: 3° semestre**

Comitán de Domínguez Chiapas a 3 de junio de 2021

# Síndromes

## Síndrome de 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.

### Etiología

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 postnatal\* (Peso medio al nacer: 2340 g)  
Nacimiento postérmino  
Panículo adiposo y masa muscular escasa al nacer frosis, duplicidad ureteral, riñón poliúístico.  
Tracto gastrointestinal: divertículo de Meckel\*, páncreas ectópico\*, fijación incompleta del colon\*, ano anterior, atresia anal.  
Piel: cutis marmorata, hirsutismo en espalda y frente  
Signos radiológicos: esternón corto\* con núcleos de osificación reducidos\*, pelvis pequeñas, caderas luxadas.

### Diagnóstico

Demostración, en el estudio citogenético, de trisomía del cromosoma 18.  
Es una entidad heterogénea. Deben investigarse anomalías neuromusculares.

### Evolución

Mortalidad del 95% en el primer año de vida. El 5% restante suele sobrevivir más tiempo (La tasa de mortalidad en los supervivientes es del 2% a los 5 años de vida). Las niñas presentan mayor tasa de supervivencia. Causa principal de fallecimiento: cardiopatía congénita, apneas, y neumonía.  
Existe gran variabilidad en el desarrollo físico y psíquico en los supervivientes a medio-largo plazo. Los pocos pacientes que alcanzan largas supervivencias tienen marcadas limitaciones psicomotoras.

## Síndrome de cri-du-chat

El Síndrome de Cri du chat fue descrito a través de análisis citogenético, es un trastorno relativamente raro y afecta uno de cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos. La incidencia en las mujeres es ligeramente superior a los hombres (3:1), no han sido establecidas diferencias entre las razas o zonas geográficas. El principal gen afectado (CTNND2) codifica una proteína muy importante durante el desarrollo cerebral y la migración neuronal.

### Etiología

Consiste en una deleción completa o parcial del brazo corto del cromosoma 5, la cual en un 80% de los casos se produce de Novo en los individuos afectados y en un 20% de los casos tiene origen en una translocación no equilibrada en alguno de los progenitores la región 5p15.3 es responsable del característico llanto de los individuos afectados

### Clínica

- Llanto agudo probablemente debido a alteraciones morfológicas de la laringe.
- Dismorfia craneofacial: microcefalia, facies redondeada y retrognatía.
- Retraso psicomotor
- Anomalías cardíacas: si bien no se ha identificado ninguna anomalía cardíaca ligada a este síndrome, en el 25% de los casos los individuos presentan cardiopatías congénitas.
- La esperanza de vida depende de las malformaciones asociadas.

### Diagnóstico

Si bien el diagnóstico se sospecha por el llanto persistente y característico del síndrome, solo se puede confirmar por el análisis cromosómico.

### Evolución

Desarrollo intrauterino lento y bajo peso al nacer, de los 2 a los 5/6 años los niños suelen mantener la cara redondeada y la nariz corta con una hipo tonicidad general lo que determina que sean sumamente frágiles a la hora de andar, mantener el equilibrio o efectuar cualquier actividad que tenga implicaciones motoras.

## Síndrome de Down

El Síndrome de Down (SD), también llamado trisomía 21, es la causa más frecuente de retraso mental identificable de origen genético. Se trata de una anomalía cromosómica que tiene una incidencia de 1 de cada 800 nacidos, y que aumenta con la edad materna.

### Etiología

En el 95% de casos, el SD se produce por una trisomía del cromosoma 21 debido generalmente a la no disyunción meiótica en el óvulo. Aproximadamente un 4% se debe a una traslocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico que normalmente es el 14 o el 22. Ocasionalmente puede encontrarse una traslocación entre dos cromosomas 21.

### Clínica

- Los niños con SD se caracterizan por presentar una gran hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa.
- CABEZA Y CUELLO: leve microcefalia con braquicefalia y occipital aplanado. El cuello es corto.
- CARA: los ojos son "almendrados", y si el iris es azul suele observarse una pigmentación moteada, son las manchas de B r u s h f i e l d.
- MANOS Y PIES: manos pequeñas y cuadradas con metacarpianos y falanges cortas (braquidactilia) y clinodactilia por hipoplasia de la falange media del 5º dedo.
- PIEL Y FANERAS: la piel es redundante en la región cervical sobretodo en el período fetal y neonatal.
- El retraso mental es constante en mayor o menor grado.

### Diagnóstico

Las características fenotípicas del SD pueden no ser muy evidentes en el período neonatal inmediato. En este momento la gran hipotonía y el llanto característico, agudo y entrecortado, pueden ser la clave para el diagnóstico.

### Evolución

Los niños con SD deben seguir los controles periódicos (tabla II) y vacunas como cualquier otro niño de la misma edad, pero además se debe prestar especial atención a las complicaciones que pueden aparecer inherentes a su cromosomopatía.. Deben usarse gráficas de crecimiento específicas para el SD, y si existe un retraso pondoestatural muy marcadas nos puede orientar hacia la existencia de una patología cardíaca,

## Síndrome de Prader Willi

Definición: El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética rara, caracterizada por una disfunción hipotálamo-hipofisaria asociada a una hipotonía grave durante el período neonatal y los dos primeros años de vida.

### Etiología

Este síndrome es consecuencia de la pérdida de expresión de la parte paterna del cromosoma 15q11-q13, causada por deleción paterna, disomía uniparental materna, alteración del imprinting o por translocación balanceada

### Clínica

- Hipotonía y succión débil.
- Retraso global del desarrollo
- Talla baja y/o retraso del crecimiento con aumento ponderal
- Hiperfagia, obsesión por la comida y obesidad
- Deterioro cognitivo
- Hiperfagia, obsesión por la comida y obesidad
- Hipogonadismo hipogonadotrópico
- Alteraciones del comportamiento características como rabieta y conductas obsesivocompulsivas

### Diagnóstico

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

### Evolución

DE UN MES A DOCE MESES. La hipotonía mejora durante el primer año de la vida. El retraso en el desarrollo puede ser severo en el primer año, observándose generalmente una considerable mejora durante el segundo año.

Síndromes

Síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman (AS) (MIM 105830) es un trastorno del neurodesarrollo de origen genético caracterizado por una discapacidad intelectual (DI) grave, con nulo o mínimo uso del lenguaje, asociado a epilepsia con alteraciones en trazado de electroencefalograma (EEG), trastorno del equilibrio y movimiento, un fenotipo físico y conductual característico y trastorno del sueño

Etiología

El síndrome de Angelman es un trastorno genético. Suele ser causado por problemas en un gen ubicado en el cromosoma 15, que se conoce con el nombre de gen productor de proteína ubiquitina ligasa E3A (UBE3A).

Clínica

- Causa retraso en el desarrollo, problemas de habla y equilibrio, discapacidad intelectual y, a veces, convulsiones.
- Las personas con síndrome de Angelman suelen sonreír y reír frecuentemente, y tienen personalidades felices y excitables.
- Las convulsiones pueden comenzar entre los 2 y 3 años.
- Movimientos rígidos o espasmódicos
- Cabeza pequeña, con la parte plana en la parte de atrás de la cabeza
- Interposición lingual
- Pelo, piel y ojos de color claro

Diagnóstico

Es posible que el médico de tu hijo sospeche que tiene síndrome de Angelman si tu hijo presenta retrasos en el desarrollo y otros signos y síntomas del trastorno, como problemas con el movimiento y el equilibrio, tamaño de cabeza pequeño, parte posterior de la cabeza plana y risas frecuentes.

Evolución

Las convulsiones en el síndrome de Angelman también cambian a lo largo de la vida. Las convulsiones son a menudo más problemáticas en la infancia alrededor de entre los 4 o 5 años y después mejoran. Informes recientes de los Países Bajos han sugerido que las convulsiones vuelven a ser problemáticas en la edad adulta.

Síndrome de 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.

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

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 onfalocelo. . El 80% de los pacientes presentan malformaciones cardíacas, como por ejemplo comunicación interventricular.

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.

Evolución

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.

# Bibliografía

- Aytés, A. P. (2002). SINDROME de EDWARDS (Trisomia 18) . *Scielo* , 1-3.
- CNSA, D. r. (2017). Síndrome de Prader-Willi. *Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad*, 1-4.
- Díaz-Cuéllar, y. d. (2016). Genómica del síndrome de Down. *Acta Pediatr Mex*, 2-7.
- MP Ribate Molina, B. P. (2010). TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU). *departamento de pediatria y fisiologia*, 4-5.
- MSc. Lázara Caridad Faife Abril, M. I. (2012). Síndrome de Angelman . *Revista cubana de medicina general integral* , 2-8.
- Rebeca Álvarez Aubert, \*. M. (2003). Síndrome de cri du chat: presentación de dos casos . *Revista Médica del Hospital General de México*, 1-4.

