



20 de Mayo

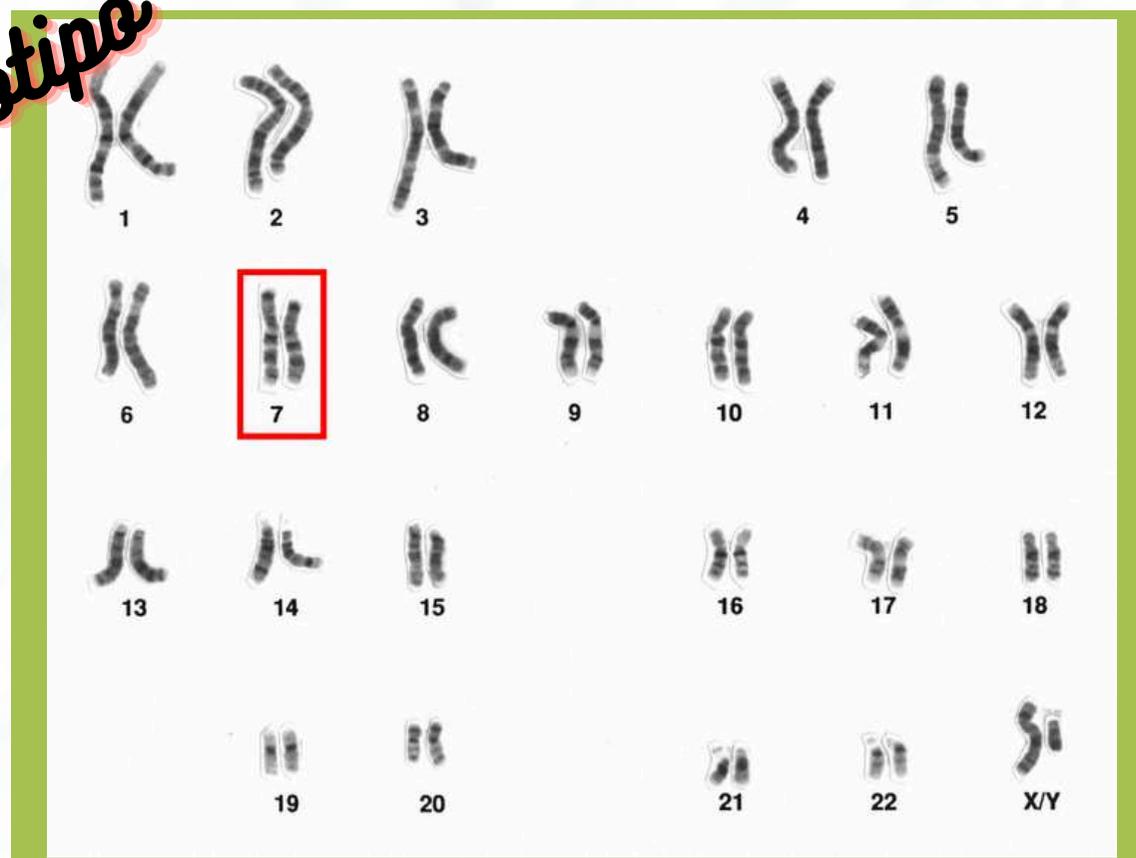
Día Internacional del
Síndrome de
Williams

Conócelo 

¿Qué es el Síndrome de Williams?

El Síndrome de Williams es un trastorno del desarrollo poco frecuente y de origen genético, causado por una microdelección en la región 7q11.23 del brazo largo del cromosoma 7, que contiene entre 26 y 28 genes.

Cariotipo



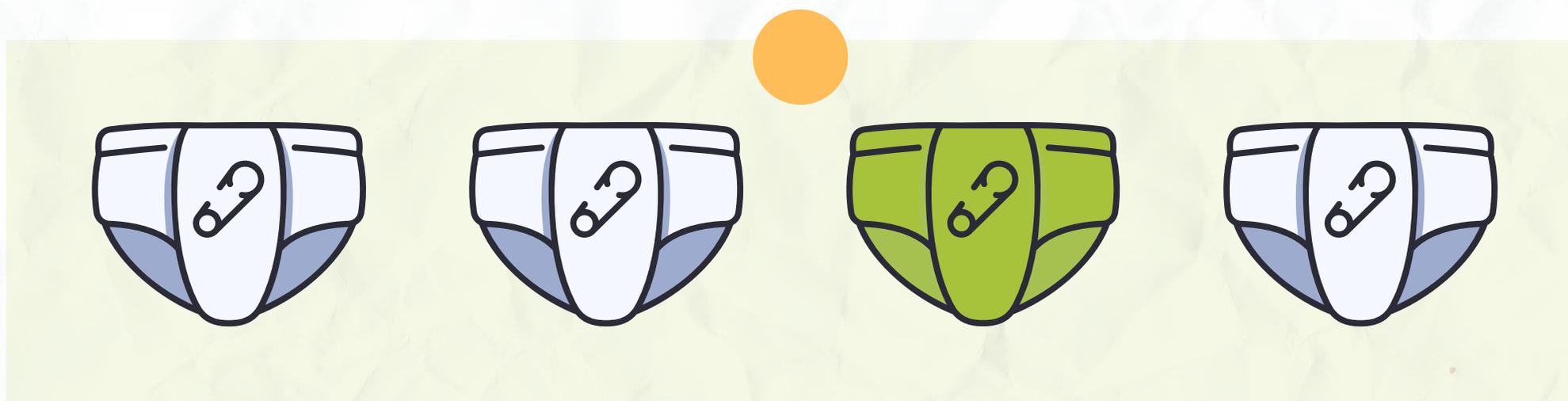
Es de herencia **autosómica dominante**.

La mayoría de los casos surgen **de novo** (se producen por primavera vez **SIN QUE LOS PROGENITORES LA POSEAN**), por lo que el riesgo de recurrencia es bajo (<1%).



Prevalencia

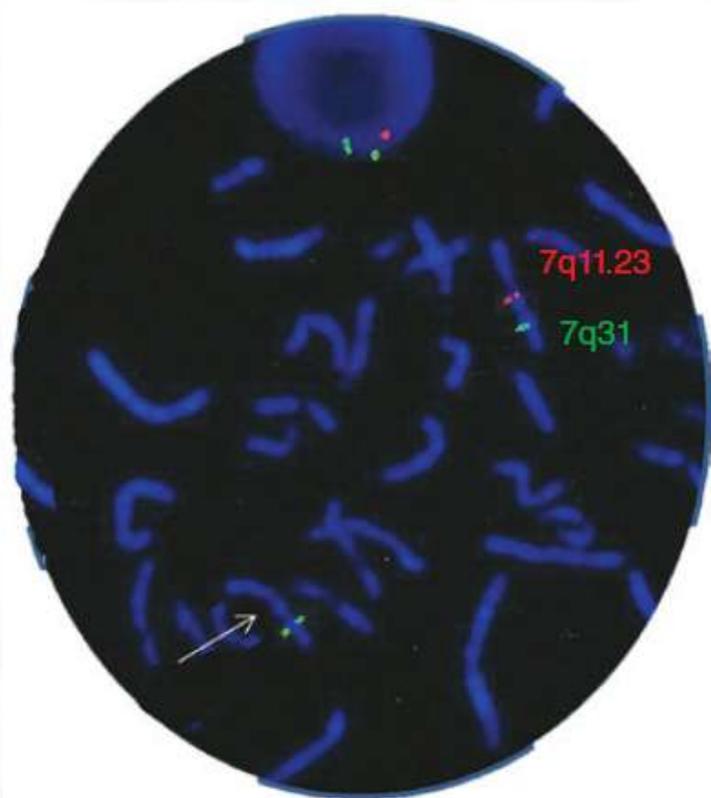
Prevalencia estimada 1 de cada 7.500 nacimientos



está incluida en la lista de enfermedades raras

Diagnóstico

El diagnóstico se basa en el fenotipo y en las pruebas genéticas (hibridación fluorescente in situ (FISH) o microarray cromosómico).



El método diagnóstico más común es el FISH (Hibridación In Situ Fluorescente). Este procedimiento utiliza un reactivo fluorescente que se aplica a una sección del ADN de la región 7q11.23 del cromosoma 7, obtenida de una célula del paciente (generalmente de sangre). La fluorescencia se observa solo en uno de los cromosomas 7 emparejados.

! Un diagnóstico certero y precoz es fundamental para dar **consejo genético** a la familia, evitar exploraciones innecesarias y planificar las medidas óptimas de seguimiento y tratamiento.



¿Cuáles son las manifestaciones básicas de este trastorno ?

- Dismorfia facial característica: estrechamiento bitemporal, plenitud periorbitaria, patrón estrellado del iris y/o en encaje, nariz corta y con la punta elevada, filtrum largo, boca ancha, labios gruesos y leve micrognatia.
- Anomalías cardiovasculares (estenosis aórtica supraválvular la más común)
- Anomalías cognitivas, del desarrollo y del tejido conectivo (como laxitud articular).



¿Dónde obtener más información?



Asociación Española del Síndrome de Williams

<https://sindromewilliams.org/>



Me gusta



Comenta



Comparte



Guárdalo



6/6