

## 6. ENFERMEDADES CON SIMILITUD CLÍNICA AL SPW

### + ***Osteodistrofia hereditaria de Albright.***

### + ***Síndrome de Bardet-Biedl, Síndrome de Laurence-Moon-Biedl.***

Características: Polidactilia, hipoplasia genital, retinopatía pigmentaria, obesidad y retraso mental.

Etiología: herencia autosómica recesiva.

Genes y localización: desconocida.

Comentarios: se han descrito unos 60 casos, la mayoría en la población árabe de Kuwait. La obesidad y el retraso mental se desarrolla y se hace evidente durante la infancia.

### + ***Síndrome de Cohen.***

Características: Obesidad, estatura baja, retraso mental, hipotonía, hipoplasia maxilar, micrognatia, manos y pies estrechos y paletas estrechas y muy arqueadas.

Etiología: herencia autosómica recesiva, aunque hay variantes.

Genes y localización: desconocida.

### + ***Delección del cromosoma 6q.***

Características: Hipotonía neonatal, características craneofaciales: frente pequeña y alta, fisuras palpebrales estrechas, puente nasal plano, nariz pequeña, boca pequeña y triangular, y cuello corto.

Etiología: delección de novo de la banda 6q23.

Genes y localización: banda 6q23.

Comentarios: se han descrito dos casos.

### + ***Síndrome del frágil X con hiperfagia.***

Características: retraso mental, testículos grandes y manifestaciones menores en el tejido conectivo. Las mujeres pueden presentar un leve retraso mental con anomalías menores. Rasgos craneofaciales: cabeza alargada, frente prominente, y orejas largas.

Etiología: herencia ligada al cromosoma X. Gap en el sitio frágil Xq27.3. Incidencia: 1 : 2.000 hombres nacidos, menos frecuente en mujeres. Riesgo de recurrencia del 10 al 50 %.

Genes y localización: FRAXA en Xq27.3.

### + ***Síndrome Borjeson-Forssman-Lehmann.***

Características: Apariencia craneofacial característica, hipotonía, retraso mental severo e hipogonadismo. En los hombres se observan además anomalías oftalmológicas.

cas, EEG y esqueléticas. Las manifestaciones son menos severas y más variables en las mujeres.

Etiología: herencia ligada al cromosoma X.

Genes y localización: gen BFLS en Xq26-q27.

+ **Síndromes Urban-Roger, Camera y Vázquez.**

## 7. BIBLIOGRAFÍA

BUTLER, M.G., PALMER, C.G.: "Parental origin of chromosome 15 deletion in Prader-Willi syndrome", *Lancet I*: 1285-1286, 1983.

DONLON, T.A.: "Similar molecular deletions in chromosome 15q11.2 are encountered in both the Prader-Willi and Angelman syndrome", *Hum. Genet* 80: 322-328, 1988.

HOLM, V. A., CASSIDY, S.B., BUTLER, M.G., HANCHETT, J.M., GREENSWAG, L.R., WHITMAN, B.Y., GREENVERG, F.: "Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria", *Pediatrics* 91: 398-402, 1993.

KENNERKNECHT, I.: "A genetic model for the Prader-Willi syndrome and its implication for Angelman Syndrome", *Hum. Genet.* 90: 91-98, 1992.

KOUSSEFF, B.G., DIAMOND, T., ESSIG, Y., MILLER, K., TEDESCO, T.: "Unique mosaicism in Prader-Labhart-Willi syndrome, a contiguous gene or aneuploidy syndrome", *Am. J. Med. Genet.* 28: 803-811, 1987.

LEDBETTER, D.H., RICCARDI, V.M., AIRHART, S.D., STROBEL, R.J., KENNAN, B.S., CRAWFORD, J.D.: "Deletions of chromosome 15 as a cause of the Prader-Willi syndrome", *New Eng. J. Med.* 304: 325-329, 1981.

NICHOLLS, R.D., KNOLL, J.H.M., BUTLER, M.G., KORUM, S., SHOOK, D., GLATT, K., LALANDE, M.: "Uniparental disomy for chromosome 15 in the Prader-Willi syndrome", *Am. J. Hum. Genet.* 45 (suppl.): A209 only, 1989.

REIK, W., COLLUCK, A., NORRIS, M.L., BARTON, S.C., SURANI, M.A.: "Genomic imprinting determines methylation of parental alleles in transgenic mice", *Nature* 328: 248-251, 1987.