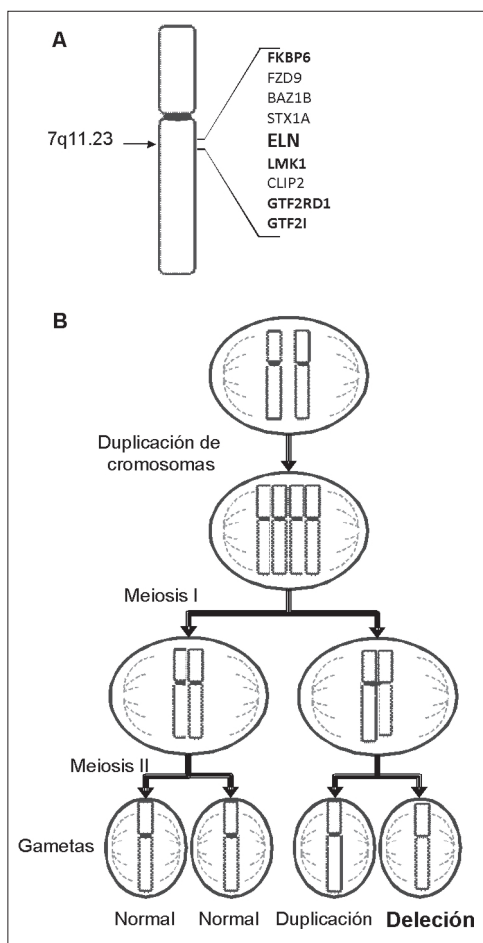


## El síndrome de Williams-Beuren

En este número se publica un caso del síndrome de Williams-Beuren<sup>1</sup>. El síndrome es causado por un accidente genético totalmente al azar, y la base genética es la ausencia de un fragmento del brazo largo del cromosoma 7 (7q11.23) como se observa en la Fig. 1. La ausencia de este fragmento ("delección clásica") incluye 25-28 genes aunque puede comprometer una mayor o menor cantidad de genes<sup>2,3</sup>. Vale aclarar que el orden en que aparecen los picos en los electroferogramas, como se observa en el artículo de Laurito et al., está dado por el tamaño de las sondas y no está relacionado a su localización en el genoma. Aunque no pudieron determinar exactamente los límites por restricciones inherentes a la metodología, es importante aclarar que cuando ocurre una delección, el fragmento faltante es único y los genes perdidos son contiguos, como lo vemos en la Fig 1A. El porqué resulta lógico si exploramos el mecanismo por el cuál se originan.

### ¿Cómo se produce una delección?

Cuando la madre y el padre crean los gametos, en sus gónadas se manipulan los cromosomas para aumentar la diversidad en la meiosis. Todo comienza con una célula que contiene un conjunto completo de 46 cromosomas (23 tipos diferentes, cada uno con un par de juegos) (Fig. 1B). Estos cromosomas



son duplicados o copiados por la célula para hacer un total de 92 cromosomas. Cuando esto ocurre, se produce el *crossing over* o intercambio de material genético, una reorganización de bloques de información genética entre pares de cromosomas. El punto en que este evento ocurre puede ser distinto para cada uno de ellos, y es por ello que en la meiosis puede ocurrir una deleción<sup>4</sup>. En el síndrome de Williams-Beuren un grupo de genes se “pega” y se genera un cromosoma con la deleción y otro duplicado. Luego, los conjuntos completos de cromosomas se separan en diferentes células, y posteriormente cada célula se divide de nuevo dando lugar a cuatro gametas o células germinales que tienen la mitad de cromosomas. Como resultado, tendremos dos células con cromosomas normales, uno con duplicación y uno con deleción. Durante la fecundación, si el gameto fertilizado contiene la deleción, el individuo presentará el síndrome de Williams-Beuren<sup>5</sup>.

*Pablo Azurmendi*

Instituto de Investigaciones Médicas Alfredo Lanari  
 Universidad de Buenos Aires  
 e-mail: azurmendi.pablo@lanari.fmed.uba.ar

1. Laurito S, Branham T, Herrero G, Marsa S, Garro F, Roqué M. Detección de un caso de síndrome de Williams-Beuren por MLPA. *Medicina (B Aires)* 2013; 73: 47-50.
2. Pober BR. Williams-Beuren syndrome. *NEJM* 2010; 362: 239-52.
3. Understanding Williams Syndrome. En: <http://understandingwilliamssyndrome.blogspot.com.ar/p/genetics.html>; consultado 08/08/2012.
4. Alberts B, Bray D, Hopkin K, et al. Introducción a la biología molecular. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 2da. edición (2006) Capítulo 20: Genética, meiosis, y bases moleculares de la herencia; p 659-95.
5. Bayes M, Magano LF, Rivera N, Flores R, Perez Jurado LA. Mutational mechanisms of Williams-Beuren syndrome deletions. *Am J Hum Genet* 2003; 73: 131-51.

-----

Hasta aquí he insistido en las fallas de nuestra universidad. ¿A que debería tenderse? ¿Cuáles son las principales funciones de la buena universidad moderna? Sugiero que son estas:

- *Producir conocimientos*: descubrir hechos e inventar ideas;
- *Transmitir conocimientos*: despertar y satisfacer curiosidades;
- *Cultivar intelectos*: enseñar a aprender, utilizar y producir conocimientos por cuenta propia;
- *Suscitar debates* dentro y fuera de la universidad: problematizar en lugar de dogmatizar;
- *Proponer soluciones* a problemas prácticos de la sociedad circundante en lugar de encerrarse en la torre de marfil; y
- *Renovarse sin cesar* y ayudar a otras universidades a ponerse al día.

Mario Bunge: *Provocaciones*. Buenos Aires: Edhasa, 2011, p 52