

DOI: <https://doi.org/10.22402/ed.leed.978.607.59503.6.5.Intro>

Introducción

Carlos Alberto Serrano-Juárez y
Mario Rodríguez-Camacho

Desde hace años, los humanos hemos tenido la necesidad de comprender nuestros comportamientos, emociones y pensamientos. La relación entre cerebro y mente es uno de los mayores retos para el conocimiento científico y filosófico y, la neurociencia cognitiva trata de contribuir a la comprensión de dicha relación (Cons. Mex. De Neurociencias.org, 2018).

El término Neurociencia Cognitiva fue usado por primera vez en 1976 por Gazzaniga y Miller (Escera, 2004) en su curso del mismo nombre, sobre las bases biológicas de la cognición humana, y de acuerdo con ellos tenía por objetivo “el estudio del cerebro en sujetos sanos a partir de métodos propios de las ciencias cognitivas”. En la actualidad se acepta que la Neurociencia Cognitiva investiga cómo la función cerebral da lugar a las funciones mentales, tales como el lenguaje, la percepción, la memoria, la emoción, las funciones ejecutivas e incluso la conciencia (Escera, 2004).

También, se considera que esta disciplina ha surgido de la confluencia de la psicología cognitiva y la neurociencia y, se enfoca en el estudio del funcionamiento cerebral desde una perspectiva multidisciplinaria (Consejo Mexicano de Neurociencias, 2018), permitiendo analizar el funcionamiento del cerebro sano y enfermo y su impacto sobre la conducta, abordándola a

partir del estudio de las diferentes funciones mentales (dominios cognitivos).

Por otro lado, la genética médica es una ciencia enfocada en el estudio de la herencia de enfermedades en familias, así como el mapeo de sus genes y los análisis moleculares que subyacen a este tipo de padecimientos. El avance en el estudio de los genes y del mapeo del genoma humano, ha permitido identificar la etiología de muchos padecimientos genéticos, entre ellos algunos trastornos del neurodesarrollo (Jorde, Carey & Bamshad, 2020).

El estudio genético de los padecimientos de salud mental y del neurodesarrollo permite su mejor comprensión, prevención y tratamiento. Los nuevos recursos tecnológicos con que cuentan las neurociencias y la genética han permitido identificar una relación entre genes, cognición, cerebro y conducta; por lo que, algunos padecimientos, como el síndrome de Williams se han convertido en modelos clínicos humanos cuyo estudio hace posible una mejor comprensión de esta asociación.

El síndrome de Williams fue descrito a mediados del siglo pasado y es una de las llamadas “enfermedades raras” o poco frecuentes ya que tiene una prevalencia de 1 por cada 7,000 a 20,000 nacimientos vivos (Serrano-Juárez et al., 2022). Es considera-

da como una cromosopatía originada por la pérdida de 24 a 26 genes los cuales están ubicados en el brazo largo del cromosoma 7, región 1, banda 1, sub banda 2 de la sub banda 3 (7q11.23).

Uno de los principales genes afectados es el encargado de la síntesis de la elastina, proteína relacionada con el funcionamiento adecuado del tejido conjuntivo y de los vasos sanguíneos. Este defecto es el principal responsable de las características clínicas del síndrome de Williams desde el punto de vista médico, tales como la estenosis supra valvular aórtica, estenosis pulmonar aórtica y algunos rasgos faciales (Morris & Mervis, 2021).

La descripción del perfil cognitivo conductual del síndrome de Williams fue hecha a principios del siglo actual por la investigadora Ursula Bellugi et al. (1990) quien identificó una discapacidad intelectual leve a moderada, habilidades lingüísticas superiores a lo esperado, graves alteraciones visoespaciales e hipersociabilidad.

El estudio de este perfil ha dado origen a muchas de las investigaciones más recientes, habiéndose encontrado además cierta variabilidad asociada a la diversidad del genotipo dentro del mismo síndrome de Williams. Es decir, en este síndrome no existe una única microdelección en la región q11.23 del cromosoma 7, sino algunas variantes, llamadas delecciones atípicas.

Esta obra hace una compilación bibliográfica sobre el síndrome de Williams desde la óptica de la neurociencia cognitiva con el objetivo de lograr una mejor comprensión y abordaje de la relación entre el cerebro, el fenotipo neuropsicológico y el genotipo que da origen a este trastorno del neurodesarrollo.

Para lograr este objetivo, en el primer capítulo se hace una descripción general del fenotipo neuropsicológico y su relación con los diferentes genotipos. En los últimos años

las investigaciones de series de casos clínicos y grupos de pacientes con síndrome de Williams con delecciones atípicas parecen demostrar que la prevalencia de algunos rasgos neuropsicológicos se puede asociar a la pérdida de genes específicos.

El segundo capítulo hace una descripción general de los hallazgos encontrados en la estructura anatómica del cerebro de las personas con síndrome de Williams y su relación con el fenotipo cognitivo-conductual. De esta manera, se describe cómo las investigaciones tratan de encontrar una relación entre los genes implicados en la delección y su expresión en áreas cerebrales específicas que se han asociado a los dominios cognitivos comúnmente afectados en este trastorno del neurodesarrollo.

Por otro lado, es lógico suponer que dichos genes no solo afectan la anatomía de ciertas áreas cerebrales sino también su funcionamiento. Estos aspectos neurofisiológicos han sido abordados con técnicas como el electroencefalograma y los potenciales relacionados con eventos que permiten una mejor comprensión de los mecanismos fisiológicos cerebrales que subyacen a los diferentes dominios cognitivos afectados en el síndrome de Williams. Así, el tercer capítulo desglosa los hallazgos de estudios neurofisiológicos en personas con síndrome de Williams y su probable relación con los rasgos conductuales descritos en este.

Como parte de la neurociencia cognitiva, la neuropsicología cognitiva estudia la relación entre el cerebro humano, sano y enfermo, y la conducta, a partir de modelos cognitivos. Mediante la aplicación de instrumentos de medición de dominios cognitivos ha permitido obtener un acercamiento al impacto de los padecimientos neurológicos sobre la conducta.

En el caso de algunos trastornos del neurodesarrollo, la neuropsicología ha permitido la descripción de perfiles que permiten un

abordaje clínico para su mejor diagnóstico e intervención. En el síndrome de Williams, la neuropsicología ha logrado la descripción de los dominios cognitivos principalmente afectados y además, las intervenciones basadas en dichas descripciones parecen tener un efecto positivo en la evolución de los pacientes.

Los últimos dos capítulos describen los principales elementos para el abordaje neuropsicológico del síndrome de Williams, desde la evaluación y los instrumentos que pueden ser usados para la misma; mientras que, el último capítulo se desglosan los pasos para hacer una inter-

vención basada en los hallazgos neuropsicológicos que ayude a mejorar los dominios cognitivos comúnmente afectados en el síndrome de Williams.

Los autores de este trabajo sobre el síndrome de Williams y su análisis desde la neurociencia cognitiva esperamos que, tanto los estudiantes como los profesionales del área de la salud y las neurociencias, así como el público en general interesado en este trastorno, encuentren en esta obra información útil y un acercamiento provechoso a las investigaciones sobre el tema, así como una guía práctica para el manejo clínico de este síndrome.

Bellugi, U., Bihle, A., Jernigan, T., Trauner, D. y Doherty, S. (1990). Perfil neuropsicológico, neurológico y neuroanatómico del síndrome de Williams. *Revista estadounidense de genética médica*, 37 (S6), 115-125.

Consejo Mexicano de Neurociencias. (2018). <https://www.consejomexicanodeneurociencias.org/>

Escera, C. (2004). Aproximación histórica y conceptual a la Neurociencia Cognitiva. *Cognitiva*, 16(2), 141-61.

Jorde, L. B., Carey, J. C., & Bamshad, M. J. (2020). *Genética médica*. Elsevier.

Morris, CA y Mervis, CB (2021). Síndrome de Williams. *Manejo de síndromes genéticos de Cassidy y Allanson*, 1021-1038.

Serrano-Juárez, CA, Prieto-Corona, B., Rodríguez-Camacho, M., Sandoval-Lira, L., Villalva-Sánchez, Á. F., Yáñez-Téllez, MG, & López, MFR (2022). Genotipo-fenotipo neuropsicológico en pacientes con síndrome de Williams con deleciones atípicas: una revisión sistemática. *Revisión de neuropsicología*, 1-21.

Referencias

