

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Genética Humana

Trabajo:

ENSAYO DE LOS TEMAS SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME
DE PATAU, SINDROME DE ANGELMAN

Docente:

QF. Nanjera Mijangos Hugo

Alumno:

Gordillo López José Luis

Semestre y grupo:

3º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 07 De Diciembre del 2020.

Introducción

El término síndrome proviene de la palabra griega syndrome, que significa simultaneidad. Generalmente, se le define como un estado patológico asociado a una serie de síntomas simultáneos, con origen conocido o no, pero sin conocimiento de las posibles causas que lo originan. Además, en comparación con la enfermedad, un síndrome no se pueda curar.

El síndrome de Williams es una enfermedad genética que afecta muchas partes del cuerpo. Se caracteriza por discapacidad intelectual leve a moderada, personalidad con características únicas, rostro distintivo, problemas del corazón, y vasos sanguíneos (cardiovascular). El síndrome de Williams es causado por falta de algunos genes de una región específica del cromosoma 7. La región que falta incluye más de 25 genes y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes resulta en las características del síndrome. Se hereda de forma autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos, sin que haya otros casos en la familia.

El Síndrome de Patau se debe a la trisomía del cromosoma 13 (presencia de un cromosoma 13 extra) es decir, a un cariotipo correspondiente a 47,XX,+13 o 47,XY,+13. (El cariotipo normal de una mujer es 46,XX y el de un hombre es 46, XY). Este síndrome aparece esporádicamente y no es heredado ya que el problema se genera en el momento de la formación de las células germinales debido a un error en la división celular denominado "no disyunción". En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas 13.

El síndrome de Angelman es un trastorno genético que afecta principalmente al sistema nervioso. Los rasgos característicos de esta condición incluyen retraso del desarrollo, discapacidad intelectual, discapacidad severa para hablar, problemas con el movimiento y el equilibrio (ataxia), epilepsia y cabeza muy pequeña. Las personas con síndrome de Angelman parecen estar siempre de buen humor y sonríen mucho. También hacen movimientos de aleteo con las manos. Muchos de los rasgos característicos del síndrome de Angelman resultan de la pérdida de la función de un gen llamado UBE3A pero el mecanismo para esta pérdida es bastante complejo. La mayoría de los casos de síndrome de Angelman no se heredan, aunque en raras ocasiones uno de los cambios genéticos responsable por el síndrome de Angelman se puede heredar

El síndrome de Williams es una enfermedad que causa diferentes síntomas, entre los que se incluyen la vejez prematura o la discapacidad intelectual. Se trata de una de las denominadas enfermedad rara que se caracteriza por sus rasgos faciales característicos así como por una personalidad extrovertida, sociable y empática de quienes la padecen. También conocido como monosomía 7, es una afección genética de muy poca incidencia, que se origina por una carencia de componentes genéticos en el cromosoma 7. El cardiólogo J.C.P. Williams describió este síndrome y describió algunos de sus síntomas. Entre estos se encuentran un retraso en el desarrollo mental, rasgos faciales muy distintivos y un estrechamiento de la arteria aorta, problema conocido como estenosis supra valvular aórtica. Afecta en la misma proporción a niños y niñas y su incidencia es de 1/20000 nacimientos.

Esta enfermedad posee una amplia sintomatología que afecta a un gran número de sistemas y funciones del organismo.

Así, pueden detectarse, entre otros, síntomas neurológicos y conductuales como discapacidad intelectual, características faciales particulares, estrechamiento de la aorta y alteraciones en otras arterias, retraso en el desarrollo del sistema endocrino, problemas de columna, signos de envejecimiento precoz, tendencia a las hernias inguinales, infecciones urinarias, iris estrellado y otros problemas oculares o hipersensibilidad a los sonidos.

El síndrome de Williams lo causa una pérdida del material genético en el cromosoma 7. Cualquiera de los dos progenitores puede transmitir este gen. Hay que destacar que su tamaño es tan reducido que es difícil detectarlo en el microscopio. Aunque es una enfermedad de origen genético, diferentes estudios determinan que este síndrome no es hereditario.

A causa de su origen genético, no existe un tratamiento específico para el síndrome de Williams. Las intervenciones que se realizan sirven para paliar o aminorar determinados síntomas que suponen un problema para la persona. Del tratamiento del síndrome de Williams, se encargará un equipo multidisciplinar de profesionales. Los profesionales involucrados en el tratamiento deben ser neurólogos, terapeutas físicos, psicólogos, psicopedagogos, etc.

Además, con el fin último de integrar social y laboralmente a estos pacientes, es necesario realizar diferentes terapias enfocadas a su desarrollo, al lenguaje, y terapia ocupacional.

Por otro lado el Síndrome de Patau se debe a la trisomía del cromosoma 13, es un trastorno genético producido por una alteración en el material genético del cromosoma 13, o sea que existe una copia extra de este cromosoma. Esta anomalía genética influye en el desarrollo natural desde la esta idea y se hace en múltiples alteraciones graves, tanto anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas vitales.

Este síndrome aparece esporádicamente y no es heredado ya que el problema se genera en el momento de la formación de las células germinales debido a un error en la división celular denominado "no disyunción". En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas

No se reportan muchos casos en humanos (1 de cada 12.000 nacidos vivos) aunque es más frecuente en abortos espontáneos. Del 80 y el 90% de los fetos con el síndrome no llegan a término y a la vez si pero suelen fallecer en el primer año de vida por problemas cardiorrespiratorios.

En todos los casos se presenta el retraso psicomotor es muy grave e impide el desarrollo de las funciones básicas del individuo.

El cráneo presenta microcefalia con un cerebro morfológicamente anormal, la cara presenta anomalías de los globos oculares, la nariz es aplanada, y la boca suele presentar fisuras labiales y palatinas. Las orejas son displásicas y de implantación baja con sordera total por alteraciones del sistema nervioso central. En el abdomen suelen presentar anomalías de las vísceras, riñones poliquísticos y malformaciones del aparato genital.

Presentan malformaciones en los dedos de manos y pies y displasia de caderas junto con malformaciones de la columna vertebral. Sí. La técnica de DGP permite detectar una trisomía 13 (entre otras alteraciones) y por tanto seleccionar aquellos embriones no portadores.

Y por último los pacientes con SA son aparentemente normales al nacimiento. En los primeros 6 meses de vida pueden darse dificultades en la alimentación e hipotonía, seguidos de un retraso psicomotor entre los 6 meses y los 2 años de edad. Generalmente a partir del primer año, se desarrollan las características típicas del SA: discapacidad intelectual profunda, ausencia de habla, estallidos de risa con aleteo de manos, microcefalia, macrostomía, hipoplasia maxilar, prognatia y problemas neurológicos con marcha de tipo marioneta, ataxia y crisis epilépticas con anomalías específicas en el electroencefalograma (EEG) (actividad delta con elementos trifásicos con mayor expresión

en las regiones frontales). Otros signos descritos incluyen aspecto feliz, hiperactividad sin agresividad, escasa capacidad de atención, excitabilidad y trastornos del sueño con disminución de la necesidad de dormir, incremento de la sensibilidad al calor, atracción y fascinación por el agua. Con la edad, las características típicas de la enfermedad son menos marcadas y aparecen engrosamiento facial, escoliosis torácica y problemas de movilidad. La escoliosis torácica está descrita en el 40% de los pacientes del AS (la mayoría mujeres). Las crisis epilépticas persisten en la edad adulta, pero la hiperactividad, la escasa capacidad de atención y los trastornos del sueño mejoran. En pacientes con delección de la región 15q11, es comunes la hipo pigmentación del iris y de las coroides.

Diferentes mecanismos genéticos pueden causar el síndrome de Angelman, como una delección de la región crítica 15q11.2-q13 (60-75%), disomía uniparental paterna (2-5%), defectos de impronta (2-5%) y mutaciones en el gen UBE3A (10%). En alrededor del 5-26% de los pacientes, los defectos genéticos permanecen inidentificados.

El diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos y en el EEG, y puede ser confirmado en la mayoría de los casos mediante test citogenético y molecular. El patrón típico del EEG puede ser de utilidad para el diagnóstico.

Su tratamiento incluye fisioterapia, terapia ocupacional y del habla, incluyendo métodos no verbales de comunicación. Como los pacientes suelen presentar crisis epilépticas a una edad muy temprana, se requiere medicación anticonvulsiva. En pacientes con graves trastornos del sueño pueden administrarse sedantes. La función visual también debe ser monitorizada.

Conclusión:

En definitiva, las personas con el Síndrome de Williams presentan conexiones y estructuras cerebrales distintas a las del resto. En efecto, aquellas particularidades, ocasionan síntomas observables, como la ansiedad, la distractibilidad, la tendencia a ser extremadamente amigables, enfermedades comórbidas, etc. Pero, en realidad también son capaces de adquirir información, aunque sea de manera lenta. Teniendo en cuenta que, no todas las estructuras cerebrales están dañadas, los pacientes pueden aprender a partir de un mayor número de repeticiones y con un mayor tiempo de espera. El síndrome de Patau, también conocido como trisomía en el par 13, trisomía D o síndrome de Bartholin-Patau, es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario.

Y por último, el síndrome de Angelman es una enfermedad poco frecuente; en México se desconoce su incidencia y en muchas ocasiones no se integra el diagnóstico por falta de sospecha de la enfermedad, por lo que hay que tener presente las características clínicas típicas del síndrome para realizar un diagnóstico oportuno.

Bibliografías:

- ✚ Williams syndrome. *Genetics Home Reference (GHR)*. December 2014; <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/williams-syndrome>.
- ✚ Williams syndrome. *MedlinePlus*. 2017; <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001116.htm>.
- ✚ Angelman syndrome. *Genetics Home Reference*. May 2015; <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=angelmansyndrome>.
- ✚ Angelman Syndrome. *National Organization for Rare Disorders (NORD)*. <http://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/411/printFullReport>.