



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina



Nombre de la alumna:
Victoria Belén de la Cruz Escobar

Nombre del profesor:
Q.F.B Hugo Najera Mijangos

Nombre del trabajo:
Ensayo síndrome de Patau, Williams, Angelman

Materia:
Genética Humana I

Grado: 3 Grupo: "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 07 de diciembre de 2020

Un síndrome en medicina es un conjunto de signos y síntomas que están relacionados con un mecanismo anormal, que nos conduce al diagnóstico de la enfermedad que afecta a los pacientes.

“El Síndrome viene a ser una estructura fenotípica que reúne las manifestaciones o fenómenos de la alteración de un sistema, sin ser característicos de una causa en particular; es decir que el síndrome puede ser producido por causas diferentes, ni ellas son capaces de generar el mecanismo con que se relacionan los síntomas y los signos típicos” (Pacheco Héctor, S.F) en esta definición se enfoca más a lo genético que es lo que nos compete en esta ocasión. Como bien sabemos existen infinitas de síndromes pero para este ensayo solamente ejemplificaremos tres de los tantos que existen.

El primero de ellos es el síndrome de Williams, indagando un poco en la historia, el primer paciente descrito con síndrome de Williams fue presentado en una publicación del Dr. Guido Fanconi en 1952, “El citado paciente presentaba una elevación de los niveles sanguíneos de calcio de causa desconocida (hipercalcemia idiopática) y un estrechamiento de la arteria aorta ascendente (estenosis aórtica supravalvular), además de rasgos faciales característicos” (Del & Casanelles, 2010)

Las características principales incluyen lo siguiente:

1. Rasgos faciales típicos
2. Retraso del desarrollo psicomotor con un perfil neurocognitivo determinado
3. Afectaciones cardiovasculares
4. Posible existencia de hipercalcemia transitoria en la infancia

Las características faciales del SW permiten el diagnóstico clínico correcto de los pacientes, aunque pueden ser difíciles de reconocer en las primeras semanas o meses de vida.

En genética la mayor parte de los casos, el paciente es la única persona afectada de la familia (rara vez se puede ver esto).

El síndrome de Williams se presenta cuando no se tiene una copia de los genes 25 al 27 en el cromosoma número 7

En la mayoría de los casos, las mutaciones del gen se presentan solas, ya sea en el esperma del varón o en el óvulo de la mujer donde se desarrolla el bebé, sin embargo cuando alguien tiene un cambio genético, sus hijos tendrán un 50% de probabilidades de heredarlo.

Uno de los genes faltantes, es productor de la elastina, cuya proteína es la que permite que los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales se estiren, por lo que podemos deducir que la falta de este gen ocasiona el estrechamiento de los vasos sanguíneos, piel elástica y articulaciones flexibles que se observan en esta afección

Los síntomas de dicho síndrome son:

- Problemas de la alimentación, incluyendo cólico, reflujo y vómitos
- Encorvamiento del dedo meñique
- Tórax hundido
- Enfermedades cardíacas

- Retraso del desarrollo, de leve a moderado, discapacidad intelectual y trastornos del aprendizaje
- Tendencia a la distracción, THDA

En lo que a los rasgos faciales respecta pueden mostrar

- Puente nasal aplanado con una nariz pequeña volteada hacia arriba
- Rebordes largos en la piel que van desde la nariz hasta el labio superior
- Labios prominentes con una boca abierta
- Piel que cubre la esquina interna del ojo
- Dientes parcialmente faltantes, esmalte dental defectuoso o dientes pequeños y ampliamente espaciados



“Los exámenes para el síndrome de Williams incluyen:

- Revisión de la presión arterial
- Examen de sangre para un pedazo faltante del cromosoma 7 (hibridación fluorescente *in situ* - HFIS)
- Análisis de calcio en sangre y orina
- Ecocardiografía combinada con ecografía Doppler
- Ecografía del riñón” (

Desgraciadamente no existe una cura para el síndrome de Williams. Pero algunas de las recomendaciones que se dan en estos casos es que se evite la toma calcio y vitaminas D adicionales.

La fisioterapia ayuda a las personas que presentan rigidez articular. Asimismo la terapia del lenguaje y del desarrollo también pueden tratarse ahí. Y puede ayudar el tener un tratamiento coordinado por un genetista con experiencia en este síndrome

Un grupo de apoyo puede ser de gran utilidad para el apoyo emocional de estas personas, también para dar y recibir consejos prácticos de otras personas que padescan de dicho síndrome. Esta es una organización que brinda información adicional sobre el síndrome de Williams: Williams Syndrome Association - williams-syndrome.org

Síndrome de Patau (trisomía 13)

“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)” (Institut Marqués,2016)

Este síndrome aparece esporádicamente y no es heredado debido a 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

Las características principales de este síndrome afectan al sistema nervioso central, corazón y riñones. En todos los casos el retraso psicomotor es muy grave e impiden el desarrollo de las funciones básicas del individuo.

Los síntomas que presenta el paciente con dicho síndrome:

- Microcefalia con un cerebro morfológicamente anormal
- En el tórax puede localizarse anomalías graves cardíacas
- En las extremidades se presentan malformaciones en los dedos de las manos y pies
- Displasia de caderas junto con malformaciones de la columna vertebral

En lo que a los rasgos faciales podemos encontrar:

- Anormalidades de los globos oculares
- La nariz es aplanada
- La boca suele presentar fisuras labiales y palatinas
- Las orejas son displásicas y de implantación baja con sordera total por alteraciones del SNC



El diagnóstico genético preimplantacional, entre otras cosas, permite detectar una trisomía 13. También, durante el período embrionario, una ecografía obstétrica, donde se pueden detectar de forma precoz las malformaciones anatómicas de los fetos.

Otros métodos son el cariotipo para ver el mapa de cromosomas, la amniocentesis (para examinar el líquido amniótico) o la funiculocentesis, prueba en la que se realiza un punzamiento de los vasos sanguíneos del cordón umbilical.

En lo que al tratamiento respecta no existe ningún tratamiento que pueda curar el síndrome, únicamente existen cuidados paliativos para las complicaciones que vayan surgiendo producto de los síntomas.

Síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman es un trastorno genético. Causa retraso en el desarrollo, problemas de habla y equilibrio, discapacidad intelectual y, a veces, convulsiones.

Las personas con síndrome de Angelman suelen sonreír y reír frecuentemente, y tienen personalidades felices y excitables.

Los retrasos en el desarrollo, que empiezan entre los 6 y 12 meses, suelen ser los primeros signos del síndrome de Angelman. Las convulsiones pueden comenzar entre los 2 y 3 años.

Las causas de dicho síndrome involucran al gen *UBE3A*, la mayoría de los genes vienen en pares y los niños heredan uno del padre y uno de la madre. En la mayoría de los casos, ambos genes están activos. Esto significa que la información de ambos genes es utilizada por las células. Con el gen *UB3A*, ambos padres lo transmiten, pero solo el gen transmitido por la madre está activo.

“El síndrome de Angelman ocurre con frecuencia porque el *UBE3A* transmitido por la madre no funciona como debería. En algunos casos, este síndrome es causado cuando dos copias de *UBE3A* provienen del padre y ninguna de la madre. Esto significa que ninguno de los dos genes está activo, porque ambos provienen del padre.” (Mediline Plus, 2015)

En los recién nacidos y lactantes:

- Pérdida del tono muscular (flacidez)
- Problemas de alimentación
- Acidez gástrica (reflujo por acidez)
- Movimientos temblorosos de brazos y piernas

En niños pequeños y niños mayores:

- Marcha espasmódica o inestable
- Habla muy poco o no habla para nada
- Personalidad feliz y excitable
- Reír y sonreír con frecuencia
- Cabello, piel y color de los ojos claro en comparación con el resto de la familia
- Cabeza de tamaño pequeño en comparación con el cuerpo, parte posterior de la cabeza aplanada
- Discapacidad intelectual grave
- Convulsiones
- Movimiento excesivo de las manos y extremidades
- Problemas para dormir
- Interposición lingual, babeo
- Masticación y movimientos inusuales con la boca
- Ojos bizcos
- Caminar con los brazos levantados y las manos saludando



Al igual que los demás síndromes este no presenta ninguna cura, sin embargo el tratamiento ayuda a manejar los problemas de salud y del desarrollo causados por la enfermedad. Los anticonvulsivos ayudan a controlar las convulsiones. La terapia conductual ayuda a manejar la hiperactividad, los problemas de sueño y los problemas del desarrollo.

Es realmente emocionante (para el área de la salud) ver todos estos casos y ver como el no tener algo tan pequeño, es tan indispensable en nuestra vida cotidiana y que afecta de diversas maneras, tanto emocional, física y mentalmente. Creo que

es de suma importancia ponerle mucha atención a todos los síndormes que existen en el mundo, porque no sabemos cuando se presentara un paciente con alguno de estos síndromes, pero sabremos que cuando eso pase, tendremos el conocimiento para poder ayudarlo.

Referencias

Síndrome de Angelman: MedlinePlus enciclopedia médica. (2015). Medlineplus.Gov.

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/007616.htm>

Síndrome de Angelman - Síntomas y causas - Mayo Clinic. (2020). Mayoclinic.org;

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/symptoms-causes/syc-20355621>

Mp, R., Molina, Uriel, P., Fuentes, R., & Pediatría, D. (n.d.). *TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU).*

https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_patau.pdf

SÍNDROME DE PATAU (TRISOMÍA 13) - Institut Marquès. (2016). Institut Marquès.

<https://institutomarques.com/glosario/sindrome-patau-trisomia-13/>

