

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Genética humana.

Trabajo:

ENSAYO "SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU,
SINDROME DE ANGELMAN"

Docente:

Quím. Hugo Nájera Mijangos

Alumno:

Ulises Osorio Contreras

Semestre y grupo:

3º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 07 de diciembre 2020.



El síndrome de William

El síndrome de William es un trastorno de origen genético, no hereditario ocurre estimativamente en uno de cada 20 mil nacidos vivos con causas y trastornos médicos relacionados al desarrollo, se presenta desde el nacimiento y afecta igualmente a varones y mujeres.

No tiene preferencia étnica y no suele manifestarse hasta los dos o tres años. Los padres pueden no tener ningún antecedente familiar de la afección, pero una persona con este síndrome tiene un 50% de probabilidades de transmitirle el trastorno a cada uno de sus hijos. El defecto es causado por un gen faltante que ocurre de manera aleatoria, es el gen que provoca la elastina, sustancia que permite que los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales se existan.

Uno de los signos físicos los cognitivos y motores hiperactividad y atención breve, dificultades visomotoras, poca habilidad matemática, fascinación por objetos que giran, buena memoria para rostros y canciones, inclinación por la música, rica expresión verbal. Socialmente son muy sociables y sensibles a los sentimientos ajenos, se resisten a los cambios, coleccionan objetos pequeños y les gusta abrir y cerrar puertas o ventanas.

Son frecuentes los problemas cardiovasculares, tales como la estenosis aórtica supra valvular y la hipercalcemia transitoria. Puede presentarse un comportamiento inusualmente alegre y tranquilo ante los desconocidos, unido a impredecibles arrebatos de mal humor o malestar. Desarrollo del lenguaje s facilidad en la adquisición del lenguaje, desarrollo mental suele presentarse algún tipo de retraso mental.

La dificultad en comprender el estado mental de sus interlocutores empatía. Este aspecto ha sido puesto en relación con el autismo. Las personas con el síndrome suelen tener una apariencia facial denominada élfica, junto con un caballete nasal bajo. Las personas que tienen el síndrome suelen tener pasión por la música y en ellos son más frecuentes los casos de oído.

Unos de los rasgos más característico es el retraso mental entre CI entre 40 y 70. También aparecen dificultades en la motricidad gruesa y fina. Se encuentra una dificultad importante en la cognición espacial.

Unos de los aspectos en Síndrome de William es que presentan un claro perfil distintivo las cuales las habilidades lingüísticas aparecen claramente por encima de otro tipo viso-espacial.

La personalidad de un Síndrome de William es típica es sociable, de buena relación con las personas desconocidas, de tipo desinhibido y sintiéndose atraídos por los demás.

Trisomía 13 Síndrome de patau

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. Fue observado por primera vez por Thomas Bartholin en 1657

La trisomía 13 ocurre cuando aparece ADN extra del cromosoma 13 en algunas o en todas las células del cuerpo. Trisomía 13 presencia de un cromosoma 13 extra tercer cromosoma en todas las células.

Síntomas en niño de 37 semanas con síndrome de Patau. Se puede apreciar la polidactilia, característica de este síndrome. El feto presenta un retraso en el desarrollo y uno o varios de los siguientes signos como el retraso mental, pie valgo, anomalías cardíacas y un aumento de tamaño del riñón.

El tratamiento de los síntomas casi siempre es personalizado se basa, sobre todo, en el tratamiento de las anomalías físicas que presenta el niño al nacer. las anomalías cardíacas representan la causa principal de mortalidad en los pacientes con síndrome de Patau.

Los recién nacidos con síndrome de Patau no suelen pasar los primeros días y semanas de vida, ya que presentan numerosas alteraciones graves. De entre estos más del 80% de los niños Patau muere en su primer año de vida.

Para con firmar esta enfermedad se usa la Amniocentesis esta prueba se requiere ser realizada durante la semana 14-18 del embarazo. Una cantidad pequeña de célula fetal se recoge del líquido amniótico y se examina para saber que posible complicación que tenga el producto.

Una de las medidas de prevención para la trisomía 13 se puede diagnosticar antes del nacimiento mediante una amniocentesis con estudios cromosómicos de las células amnióticas, los padres de bebés con trisomía 13 causada por translocación deben recibir

asesoría genética para saber cómo tratar con su hijo o hija con este síndrome y someterse a pruebas genéticas para prevenir futuros productos.

Síndrome de Angelman

Es un Trastorno neuro-genético caracterizado por un déficit intelectual grave asociado a características de apariencia facial y de comportamiento determinadas. El síndrome resulta de la pérdida de la expresión de los genes maternos ubicados en 15q11-13.

Síntomas presentes desde los 6-12 meses de edad retraso en el desarrollo del niño. Confirmación mediante diagnóstico a los 3-7 años de edad.

Los Síntomas Universales son los más frecuentes con un 100%, como la capacidad lingüística reducida o nula también tienen una escasa receptividad comunicativa, escasa coordinación motriz, con problemas de equilibrio y movimiento, estado aparente y permanente de alegría, con risas y sonrisas en todo momento.

Los Síntomas Frecuentes son con una posibilidad del 80%, la discapacidad intelectual o retraso mental severo, la microcefalia con frecuencias de crisis convulsivas normalmente en torno a los 3 años de edad conocidas como Epilepsias.

Los Síntomas Raros son con una posibilidad 20% como el estrabismo, tienen una dificultad al tragar con una lengua prominente, cosa que se frecuenta es el babeo, el achatamiento posterior de la cabeza, tienen una atracción por el agua, Mandíbula prominente, hipersensibilidad al calor, sufren de insomnio, hipopigmentación en la piel y en los ojos e Hiperactividad. Algunas de sus complicaciones tienen tendencia a obesidad mayor en mujeres. Escoliosis generalmente del tórax. Depresión resultada de rechazo social que por falta de práctica caen en depresión por falta de comunicación y discriminación por los individuos.

Las expectativas de vida son disminución de actividad como de movilidad normal mente tienen contracturas en articulaciones esto provoca que tengan dificultades para caminar y tengan que usar el invento de la silla de ruedas, pero la esperanza de vida es normal, aunque nunca se alcanza la autonomía.

Se recomienda el consejo genético ya que el riesgo de recurrencia varía entre el 0 y el 50%, dependiendo de los mecanismos genéticos subyacentes. El tratamiento que es, debe monitorearse la función visual con el uso de pastillas anticonvulsivas. En pacientes con graves trastornos del sueño pueden administrarse sedantes.

Bibliografía:

- L.Nussbaum Robert, R. McInnes Roderick y F.Willard
Huntington(2008)Thompson y thompson. Genetica en medicina ediccion 7th,
Elsevier Masson
- https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf
- https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_patau.pdf
- https://www.orpha.net/data/patho/Rev/es/SindromeAngelman_ES_es_REV_ORPHA72.pdf
- <https://www.medigraphic.com/pdfs/abc/bc-2002/bc023h.pdf>