



Alumnos: Alina Anahíd Utrilla Moreno, Oded Yazmín Sánchez Alcázar, José Luis gordillo López y Larissa López Sánchez

CATEDRÁTICO: Hugo Nájera Mijangos

Trabajo: ARTICULO EN EL CUAL SE DESCRIBAN CADA UNO DE LOS SINDROMES (patau, angelman y niño burbuja)

MATERIA: Genética Humana

SEMESTRE: 3 GRUPO: A

ÍNDICE

RESUMEN	3
INTRODUCCIÓN	4
SÍNDROME DE PATAU	6
SÍNDROME DE ANGELMAN	8
SÍNDROME DEL NIÑO BURBUJA.....	12
CONCLUSIÓN.....	15
BIBLIOGRAFÍAS.....	16

SINDROMES GENÉTICOS



RESUMEN

Nuestro cuerpo está compuesto por miles de millones de células y cada una contiene un conjunto de genes. Los genes son las "instrucciones" del organismo, que nuestro cuerpo lee, para elaborar las proteínas que determinan quiénes somos.

Una enfermedad genética es un trastorno que se origina debido a una alteración en un gen. Existen miles de enfermedades genéticas y se están descubriendo aún más cada día. Algunas de estas son el Síndrome de patau, síndrome de angelman y síndrome del niño burbuja, de los cuales en este artículo serán plasmadas sus características, definiciones, diagnóstico e incluso si tienen tratamiento.

SUMMARY

Our body is made up of miles of millions of cells, each containing a set of genes. Genes are the organism's "instructions" that our body reads to make the proteins that determine who we are.

A genetic disease is a disorder that arises from an alteration in a gene. There are miles of genetic diseases and even more are being discovered every day. Some of these are patau syndrome, angelman syndrome and bubble boy syndrome, of which in this article their characteristics, definitions, diagnosis and even if they have treatment will be reflected.

PALABRAS CLAVE: genética, síndrome, investigación enfermedad, genes, patau, angelman, información,

Correspondencia

Alumnos de medicina humana UDS

Correo: anahidd18@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La genética constituye uno de los mayores avances científicos del siglo XX, que comienza con el redescubrimiento de las leyes de Mendel y termina con la elaboración del primer borrador de la secuencia completa del genoma humano.

La genética utiliza diferentes estrategias de investigación, como los estudios de gemelos y de adopción, que investigan la influencia de los factores genéticos y ambientales, y las estrategias para identificar genes específicos (genética molecular). Además del importante grado de discapacidad que generan, el impacto social de las enfermedades hereditarias es enorme, por su carácter potencialmente recurrente en una misma familia y por el elevado coste socio-sanitario derivado de la enorme carga de cuidados que requiere.

El diagnóstico de las enfermedades hereditarias presenta características diferenciadoras muy significativas ya que el resultado de un diagnóstico genético tiene no sólo efectos sobre el paciente sino también

sobre todos los individuos emparentados.

Por tanto, la unidad de estudio en el diagnóstico genético es la familia y todo proceso de diagnóstico implica una investigación familiar. También conviene tener en cuenta que los protocolos de diagnóstico se desarrollan de forma paralela a la investigación básica y generalmente están poco estandarizados. Los resultados obtenidos en los estudios genéticos y el tipo de información que se facilita al paciente y a su familia deben ser matizados dentro del proceso del consejo genético

Las enfermedades de base genética constituyen un grupo de patologías muy importante, no sólo por su incidencia relativamente elevada, alrededor de un 1 por ciento de los bebés nacen con algún tipo de anomalía genética, sino por el tipo de problemas que producen. Desde el punto de vista clínico estas enfermedades se caracterizan por comprometer la calidad de vida de los afectados, causando una grave discapacidad intelectual o física. Así mismo, es frecuente que estas enfermedades tengan un carácter

progresivo y condicionen una mortalidad precoz. En determinadas enfermedades genéticas que causan un deterioro progresivo e inexorable, un diagnóstico puede además suponer virtualmente una sentencia de muerte precoz.

Hablar de genética en las enfermedades raras es referirse al conjunto amplio de enfermedades monogénicas, síndromes cromosómicos y malformaciones congénitas. Las enfermedades monogénicas son trastornos debidos a mutaciones que pueden afectar bien a alguno de los aproximadamente 25.000 genes del genoma nuclear que codifican proteínas y se transmiten según las leyes de la herencia de Mendel.

Algunos de los síndromes que se pueden presentar son el síndrome de patau, síndrome angelman o el síndrome de niño burbuja entre otros. Muchas de

estas enfermedades afectan al sistema nervioso con lo que adquieren una importancia singular, porque atañen a aquello que caracteriza de modo más específico a los seres humanos: el comportamiento cognitivo, la memoria, la conducta emocional, etc.

Además del problema individual de estas enfermedades debido al importante grado de discapacidad que generan, el impacto social de las enfermedades hereditarias es enorme por su carácter potencialmente recurrente en una misma familia y por su elevado coste socio-sanitario.

En términos de utilización de recursos sanitarios, sin contar el número de consultas, se calcula que la patología genética es directamente responsable de uno de cada diez ingresos hospitalarios infantiles e indirectamente responsables de la mitad de dichos ingresos. Adicionalmente hay que tener en cuenta la enorme carga de cuidados que representa para otros miembros de la familia y para la sociedad en general

SÍNDROME DE PATAU

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.

De el 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 anormalidades 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.

La técnica de DGP permite detectar una trisomía 13 (entre otras alteraciones) y por tanto seleccionar aquellos embriones no portadores

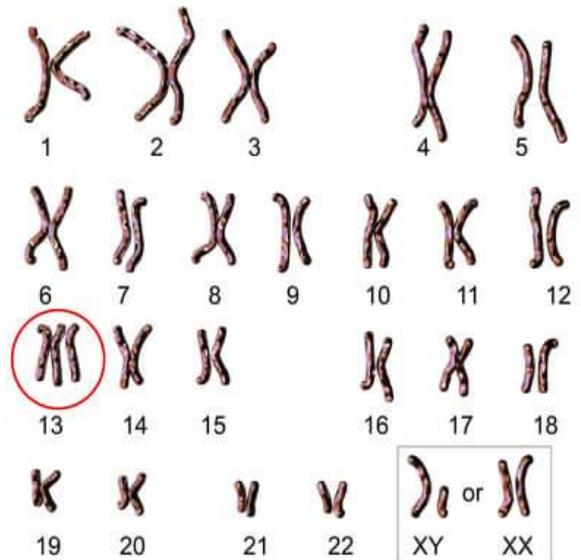
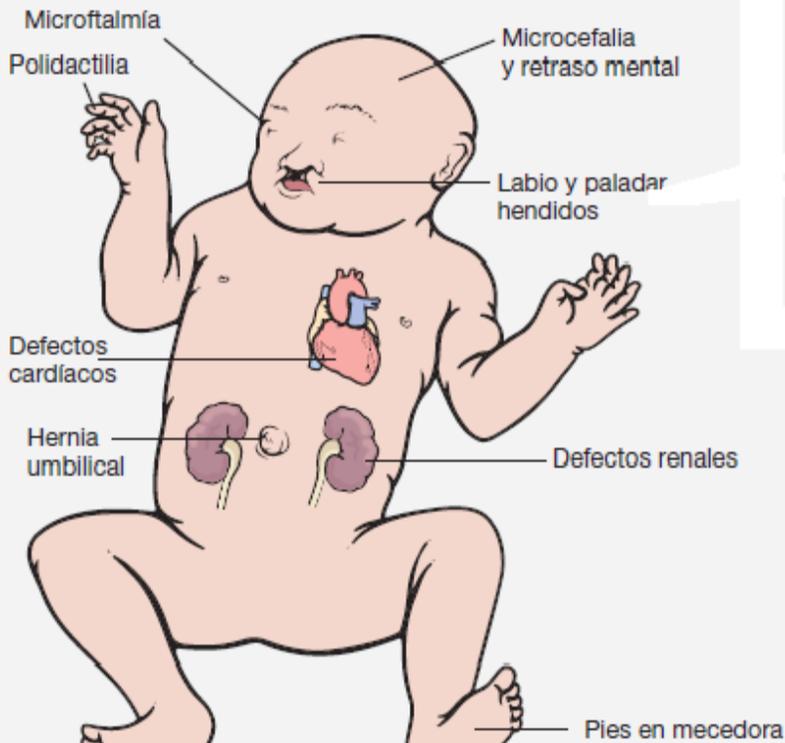
Incidencia: 1 de cada 15.000 nacimientos

Cariotipos:

Tipo trisomía 13: 47,XX, +13

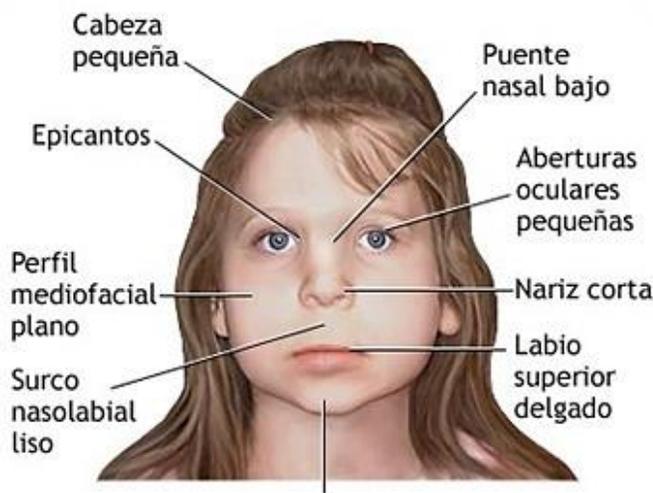
Tipo traslocación: 46,XX,+13,der(13;14)(q10;q10)

Tipo mosaico: 46,XX/47,XX, +13



SÍNDROME DE ANGELMAN

El síndrome de Angelman fue descrito por primera vez en 1965 por un médico inglés el pediatra Harry Angelman el doctor Ángel mantenía como pacientes a tres niños que no estaban relacionados entre sí pero que mostraban el mismo patrón de problemas de desarrollo retraso intelectual severo crisis convulsivas ausencia del lenguaje oral y una conducta característica eran todos niños felices con un modo de andar espasmódico y rígido y una tendencia al aleteo de manos cuando se excitaban también tenían unas características faciales similares.



Poco después durante unas vacaciones en Italia Harry Angelman descubrió una pintura de Giovanni Francesco Caracci en el Museo Castelvecchio de Verona titulada un niño con una marioneta la pintura le hizo pensar en los niños que eran sus pacientes y le condujo a publicar en 1965 un artículo profesional en el que describía lo que él llamó entonces niños marionetas este nombre fue cambiado en el año 1967 por Bower y Gibbons que lo denominaron síndrome de la marioneta feliz tras un interés inicial por el artículo de Harry Angelman pronto cayó en el olvido en los siguientes 20 años apenas se escribieron otros casos similares y por lo tanto se creía que ésta era una entidad poco frecuente en 1982 el genetista estadounidense Charles Williams y su colega chileno Jaime Enríquez enviaron un artículo a la revista americana de genética médica explicando estudios de 6 pacientes con retraso intelectual severo andar como una marioneta anomalías craneo faciales y episodios frecuentes de risas propusieron llamarlo síndrome de Angelman en honor a Harry, fue en el año 1987 cuando las

técnicas para estudiar los cromosomas mejoraron y pudo observarse por primera vez que algunos individuos con el síndrome de Angelman les faltaba un pequeño fragmento del cromosoma 15; cuando se dispuso por fin del test genético para el síndrome de Angelman se empezó a estudiar más niños se dieron cuenta de que esta entidad era mucho más frecuente de lo que en principio se pensaba normalmente entre los familiares de afectados se utiliza el término coloquial ángeles para referirse a los niños que padecen este síndrome.

El síndrome de ángel son niños con una discapacidad intelectual muy grave que tienen problemas de comunicación casi no hablan, pueden tener como máximo comunicación verbal además de tener trastornos motores es decir niños con problemas muy severos, el síndrome de Angelman es una enfermedad rara muy poco frecuente que se da uno entre cada quince mil niños que nacen, en este caso en un análisis del exoma es decir de todas las regiones codifican test se determinara si encontramos otros genes que estén implicados y que justifiquen este

síndrome muchas veces los trastornos psiquiátricos están infradiagnosticados y muchas veces se ha sugerido que estos trastornos psiquiátricos son debidos a la propia discapacidad intelectual y esto no es así son las alteraciones genéticas que conlleva discapacidad intelectual y trastornos psiquiátricos a la vez y esto es interesante de cara al manejo de los pacientes concienciar a los profesionales que llevan estos pacientes es decir que puedan beneficiarse de todos los avances técnicos genéticos que tenemos estamos teniendo la actualidad.

El síndrome del Angelman es una enfermedad poco frecuente conocida como una de las enfermedades raras en los niños, tienen problemas motrices sufren de convulsiones, no hablan y esta es una de las primeras características, son chicos felices sonrían todo el tiempo y nos damos cuenta al pasar de los meses se suele confundir con el autismo. el síndrome de ángel man es un trastorno neurodegenerativo de características bien definidas que afecta al cromosoma 15 afecta de uno cada quince a veinte mil recién nacidos con lo cual se considera una enfermedad rara y tiene varias

causas o bien por de elección por mutación o por impronta es un síndrome muy complicado de tratar y de trabajar,

como característica particular son multi impulsivos un pilar fundamental es el trabajar la parte motriz y la comunicativa es frecuente ver las carcajadas las sonrisas la estabilidad le encanta el contacto, que le demos besos que le digan cosas jugar mientras tú le des cariño él es feliz como anteriormente mencionamos este síndrome es una alteración en el cromosoma 15 que tiene sus características particulares, en febrero se celebra el día internacional del síndrome de ángelman es una condición de limitación se aloja en el cromosoma 15 afecta a 1 de cada 15 a 20 mil nacidos y menos del 15% y están diagnosticados, presentan un déficit, ausencia del habla y un retraso en el desarrollo psicomotor el 85 por ciento aproximadamente presenta convulsiones que suelen aparecer antes de los tres años, la hiperactividad junto con la sonrisa y la personalidad son conductas comunes en ellos este síndrome pueden mejorar con grandes esfuerzos diarios y con un tratamiento en

la edad temprana. Son generalmente personas felices a los que les gusta el contacto humano son afectuosos y muy sociables disfrutan de las actividades recreativas escuchar música tienen fascinación por el agua y les gusta mucho lo dulce aunque no pueden hablar tienen mucho que decir crear conciencia en el mundo de la condición y difusión de esta enfermedad es fomentar promover la investigación de ese síndrome, el 15 de febrero es el día de concientización mundial debemos aprovechar esta fecha para difundir esta enfermedad rara que afecta a los niños es el 15 de febrero porque es el cromosoma 15 y febrero porque es el día de las enfermedades poco frecuentes. Muchas veces se suele confundir con parálisis cerebral o con autismo en un comienzo pero luego las características son bastante diferentes los chicos con este síndrome de antemano son personas muy sociables cosa que en el autismo no es exactamente así, son muy sociables muy dulces le gustan los abrazos eso como característica general de todos los niños, les gusta el agua el contacto con el otro, la fascinación por el agua el contacto con el otro, en la gran mayoría de los casos presentan

convulsiones, además antes de los tres años digamos que son las características fundamentales del retraso motriz, muchas veces los médicos diagnostican a tiempo o pueden pasar años y el niño sigue deambulando en consultorio a otro en búsqueda de un diagnóstico sabemos que la comunicación es muy impórtate pero sin el habla como decir un “mamá” no significa que no tengan nada que decir, tienen mucha hiperactividad son quioscos pero más allá de eso hay todo un trabajo más complejo.

Algunas de las características físicas y de desarrollo del síndrome de Angelman, normalmente, es que no se reconocen en el recién nacido o en la infancia, dado que los problemas de desarrollo son inespecíficos durante este tiempo, la edad más común de diagnóstico está entre tres y siete años cuando las conductas características y rasgos se hacen mas evidentes a menudo se sospecha cuando las conductas típicas son reconocidas en cuanto a su desarrollo evolutivo y pruebas de Laboratorio durante el embarazo es normal, ausencia de defectos de

nacimiento mayores existe un retraso de desarrollo evidente alrededor de 6 – 12 meses de edad los análisis metabólico, hematológico y perfiles químicos de laboratorio son normales estructuralmente el cerebro es normal usando MRI (Magnetic Resonance Image) o CT (Computer Tomography); puede tener atrofia cortical leve o Desmielización (errores en la deposición de Mielina) los rasgos clínicos mas notables es el retraso en el desarrollo, funcionalmente severo, capacidad de habla, ninguna o uso mínimo de palabras; las habilidades de comunicación receptivas y no-verbales mayores que las verbales, problemas de movimiento y de equilibrio, normalmente ataxia al andar y/o movimiento trémulo de miembros, conducta característica y singular: cualquier combinación de Risa/sonrisa frecuente; apariencia de felicidad; personalidad fácilmente excitable, a menudo movimientos de aleteo de manos; hipermotricidad; permanencia de la atención durante poco tiempo, retraso, crecimiento inferior al normal del perímetro cefálico, normalmente produciendo microcefalia (absoluta o relativa) alrededor de los 2 años de edad,

crisis convulsivas normalmente antes de los 3 años de edad, electroencefalograma (CEE) anormal, modelo característico con ondas de gran amplitud y picos lentos.



En lo personal yo creo que esta enfermedad se desarrolla por la falta de un área muy pequeña en el cromosoma 15, una deleción pero aunque es sumamente pequeña, es realmente bastante grande cuando se analiza a nivel molecular donde esta región anulada en el cromosoma 15 contiene genes que

están activados o desactivados dependiendo del origen materno o paterno del cromosoma (el cromosoma 15 heredado de la madre tiene el gen activado pero el mismo gen heredado del padre está desactivado) en este caso sería heredado de la madre por lo que el gen está activado porque si fuera de origen paterno causaría otro trastorno de retraso mental conocido como el síndrome de Prader-Willi (PWS). Además en este síndrome puede haber mutaciones en la región del centro de control de 'Imprinting' (lugar donde se activan los genes maternos) y mutaciones en el 'Ubiquitin-protein ligase E3A (UBE3A)'.^{18,19} El gen UBE3A se cree que es el causante de AS, y todos los otros mecanismos genéticos que están asociados con AS

SÍNDROME DEL NIÑO BURBUJA

La inmunodeficiencia combinada severa (SCID), más conocida como el "síndrome del niño burbuja", está incluida dentro de la familia de las enfermedades

raras por su baja prevalencia (afecta a uno de cada cien mil recién nacidos). Recordemos que el sistema inmune es el conjunto de células que se encarga de

hacer frente a todos los problemas que pongan en riesgo nuestra vida: desde infecciones causadas por patógenos, hasta las propias células malignas de un tumor.

El niño burbuja se trata de una patología hereditaria que puede tener graves consecuencias para los niños en los primeros meses de vida, puesto que su sistema inmunológico es especialmente vulnerable a padecer todo tipo de infecciones (víricas, fúngicas o bacterianas) que dificultan que el pequeño pueda vivir en un entorno normal sin que su vida corra peligro.



Si no recibe un tratamiento adecuado, esta enfermedad resulta mortal durante el primer año de vida.

Aproximadamente 1 de cada 100.000 niños nace con esta enfermedad hereditaria causada por la deficiencia de adenosin desaminasa (ADA).

Este enzima actúa en la vía de degradación de las purinas, desaminando la adenina para formar inosina, que tras sucesivos pasos acabará generando ácido úrico (producto final de excreción del catabolismo de los nucleótidos purínicos). Su deficiencia conduce a un aumento de unas 100 veces en la concentración de ATP, un potente efector negativo de la ribonucleótido reductasa, de modo, que se produce una reducción general en los niveles de los otros dNTP impidiendo el correcto desarrollo de los linfocitos T y B



Esta enfermedad hereditaria se debe a una alteración del cromosoma X que afecta a la respuesta del sistema inmune, convirtiéndola en defectuosa o incluso nula y que se transmiten como portadoras las mujeres pero que padecen en su mayoría hombres, dada su composición cromosómica.



Un análisis de sangre es suficiente para diagnosticar el síndrome, ya que desvelará la carencia de inmunoglobulinas y linfocitos.

Actualmente el principal tratamiento para esta enfermedad es el trasplante de médula ósea o de sangre de cordón umbilical de un donante compatible, aunque cada vez se está trabajando más en la terapia génica. Por el momento la detección precoz que se realiza antes del nacimiento del bebé es el diagnóstico prenatal en las primeras semanas de gestación, lo cual deja en manos de los padres la continuación o no del embarazo, aunque cada vez hay más técnicas para evitar la transmisión genética de padres a hijos.

Después de todo lo comentado podemos decir que La inmunodeficiencia severa combinada es una enfermedad de inmunodeficiencia primaria poco común en la que se combinan la ausencia de funciones de los linfocitos B y linfocitos T. Es causada por diversos defectos genéticos. Estos defectos llevan a una susceptibilidad extrema a infecciones. Esta afección por lo general se considera como la más grave de las enfermedades de inmunodeficiencia primarias

CONCLUSIÓN

Después de todo lo mencionado podemos decir que son síndromes que afectan a los niños de México, pero cada una con sus peculiaridades por ejemplo el síndrome de Angelman es una enfermedad poco frecuente; en México se desconoce su incidencia por lo que hay que tener presente las características clínicas típicas del síndrome para realizar un diagnóstico oportuno.

En el caso del síndrome de patau también conocido como trisomía en el par 13 los afectados mueren poco tiempo después de nacer presentan anomalías múltiples que pueden ser detectadas por ecografía por otro lado en el síndrome

del niño burbuja se debe a un trastorno autosómico recesivo que origina una disfunción intensa en las células Ty B, y puede acabar con la muerte antes de los dos años de edad por infección masiva. ... Los niños que sufren en síndrome de niño burbuja normalmente solo viven 1 año ya que son demasiado susceptibles a enfermedades ya que su sistema inmune es muy delicado y no aguantaría ni siquiera una gripe.

Entonces en comparación con la enfermedad, tenemos que un síndrome no se pueda curar y por tanto la importancia que tiene el seguimiento de estos.

BIBLIOGRAFÍAS

- ♥ Artigas-P. (2005). Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman. Rev Neurol (Madrid), 41, 649-56.
- ♥ Brun, C. (2015). Síndrome de Angelman: del gen a la conducta. Nau Llibres.
- ♥ Martínez R. (2013). Síndrome de Angelman: características electroclínicas en 35 pacientes. Rev. neurol.(Ed. impr.), 14-18.
- ♥ Pallarés, J. (2017). Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman. Revista de neurología, 41(11), 649-656
- ♥ <https://institutomarques.com/glosario/sindrome-patau-trisomia-13/>
- ♥ s://elpais.com/elpais/2014/10/15/ciencia/1413372486_108083.html
- ♥ IRANZO, M. (10 de ABRIL de 2019). *BIOTECNOLOGIA*. Obtenido de <https://www.mariairanzobiotec.com/ninos-burbuja/>
- ♥ *SALUD Y MEDICINA*. (20 de SEPTIEMBRE de 2016). Obtenido de <https://www.saludymedicina.org/post/que-es-el-sindrome-del-nino-burbuja>