

Universidad del Sureste Escuela de
Medicina

Grado.3 Grupo. A

Genética Humana I

Ensayo Síndromes

Docente – Nájera mijagos Hugo

Carlos Alexis Espinosa Utrilla

SINDROMES

El síndrome de Williams es una patología genética que afecta a muchas partes del organismo , este síndrome se caracteriza por la discapacidad intelectual leve a moderada , personalidad con características únicas , como rostro distintivo , problemas cardiacos etc.

De igual forma es considerado como un trastorno poco frecuente que puede llevar a problemas con el desarrollo de la persona , dicha patología se presenta cuando no se tiene una copia de los genes 25 al gen 27 en el cromosoma número 7 , puesto que la mayoría de los casos , los cambios del gen se pueden presentar solos , ya sea por el esperma o en el ovulo .

Dentro del fenotipo del síndrome de Williams este se presenta un fenotipo característico de dicha patología , por ejemplo el estrechez bifrontal , surco nosolabial largo , nariz corta y boca amplia con los labios gruesos , con frecuencia , se cree que estos rasgos faciales son similares a un duendecillo , de igual forma la mayoría presenta un retraso en el desarrollo psicomotor y limitaciones cognitivas .

El tratamiento del síndrome de Williams no tiene cura por el momento , pero los fisioterapeutas pueden ayudar a las personas que tienen rigidez articular y los grupos de apoyo pueden ser muy útiles para recibir consejos prácticos para su desempeño , de igual forma la causa del síndrome de Williams se debe por la perdida de una parte del material genético en la banda 7q11.23. de uno de los dos cromosomas número 7 del ADN, procedente de los padres , esto se trata de una perdida submicroscopia , puesto que sus alteraciones tienen sus orígenes antes de la formación del embrión , bien en el ovulo o en los espermatozoides , tras haber sufrido una perdida de genes en el cromosoma 7 durante el proceso de meiosis .

Síndrome de patau

El síndrome de patau , es conocida como una trisomía en el par 13 o trisomía D , mas que nada es una enfermedad genética que resulta de la parencia de un cromosoma numero 13 suplementario , el cariotipo da 47 cromosomas y sirve de diagnostico prenatal por amniocentesis , de igual dicha patología se trata de la trisomía menos frecuente , descrita citogeneticamente por primera vez en el año de 1960, de igual forma este es un trastorno genético causado por una alteración en el cromosoma 13 , ya que este entra en un proceso de duplicación , las anomalías características de este síndrome se desarrolla durante la concepción , alterando las funciones anatómicas y vitales de los pacientes que presentan esta trisomía en su organismo .

Causas

Las causas del síndrome de patau es un producto de una trisomía en el cromosoma 13 , en la mayoría de los casos no obstante un 20% en la mayoría de los casos surgen por translocaciones , desplazamiento de una sección de cromosoma a otro , de los cuales el 5 % son de carácter hereditario en relación a esto, se ha comprobado que si bien los progenitores pueden estar sanos , tienen la capacidad de transmitir el síndrome a sus descendientes .De igual forma , médicos señalan que las posibilidades de traer un producto al mundo bajo estas condiciones , aumenta cuando las madres es de avanzada edad .

Aspectos clínicos de la patología

Se cree que entre el 80 y el 90% de los fetos con el síndrome no llegan a término pero si llegan a término, suelen fallecer en el primer año de vida por problemas cardiorrespiratorios. Tiene retraso de crecimiento intrauterino y bajo peso al nacer, con múltiples malformaciones. Las alteraciones características afectan al sistema nervioso central, corazón y riñones. En todos los casos 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.

Síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman es una enfermedad genética que causa problemas con la forma como se desarrollan el cerebro y el cuerpo del paciente . El síndrome esta presente desde el nacimiento , sin embargo se diagnostica en un periodo de 6 a 12 meses después de su nacimiento , ya que en esta edad es donde se notan los problemas de desarrollo que presentan los pacientes .

Causas

Las causas de esta patología se presenta por una afección que involucra al gen UBE3A , que en la mayoría de los genes viene en pares , los pacientes que heredan uno de cada padre , en la mayoría de los casos , ambos genes están activos ,esto significa que la información de ambos genes es utilizada por la células , con el gen UB3A , ambos padres lo transmiten pero solo el gen transmitido por la madre será el gen activo .Ambos genes se utilizan por las células. Con el gen *UB3A*, ambos padres lo transmiten, pero solo el gen transmitido por la madre está activo.

Fuentes

Giannotti, A., & Vicari, S. (1999). La síndrome di Williams. *Aspetti clinici e riabilitativi*.

Bazán-Ruiz, S., Bendezú-Quispe, G., & Huiza, L. (2014). Síndrome de Patau. *Revista Medica Herediana*, 25(1), 52-52.

Cersósimo, R., Caraballo, R., Espeche, A., Cassar, L., Torrado, M. V., Chertkoff, L., ... & Fejerman, N. (2003). Síndrome de Angelman: características electroclínicas en 35 pacientes. *Rev. neurol. (Ed. impr.)*, 14-18.