

**Nombre del alumno: Jonatan Emmanuel
Silva López**

**Nombre del profesor: Q.F.B Hugo Nájera
Mijangos**

**Nombre del trabajo: Síndromes, Williams,
de patau, angelman (Ensayo)**

Materia: Genética Humana

Grado: 3.

Grupo: "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 04 de Diciembre de 2020.

Introducción

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.

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. Por ejemplo, existen genes para el color de los ojos y la estatura.

Los genes se heredan (son transmitidos de padres a hijos); por eso nos parecemos a nuestros padres.

Los genes son los ladrillos de la herencia. Se pasan de padres a hijos. Los genes contienen el ADN, las instrucciones para fabricar proteínas. Estas son las que realizan la mayor parte de las funciones dentro de las células. Las proteínas mueven moléculas de un lugar a otro, construyen estructuras, descomponen toxinas y realizan otros tipos de tareas de mantenimiento.

A veces, se produce una mutación, un cambio en un gen o en varios genes. Esta mutación cambia las instrucciones para fabricar las proteínas y esto hace que las proteínas no funcionen correctamente o falten. Esto puede causar una enfermedad genética.

Hay tres tipos de enfermedades genéticas:

- Defectos monogenéticos, que afectan solo un gen
- Trastornos cromosómicos, donde los cromosomas (o parte de cromosomas) faltan o cambian. Los cromosomas son las estructuras que contienen nuestros genes. El síndrome de Down es un trastorno cromosómico
- Multifactoriales, donde hay mutaciones en dos o más genes. En este tipo, nuestro estilo de vida y medio ambiente influyen. El cáncer de colon es un ejemplo.

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.

SINTOMAS:

Apariencia facial característica: Los niños pequeños con síndrome de Williams tienen rasgos faciales distintivos, incluyendo una frente amplia, nariz corta con una punta ancha, mejillas llenas, y boca ancha con labios gruesos. Puede haber problemas dentales como dientes pequeños y muy espaciados o torcidos o ausentes. En los niños mayores y en adultos, la cara parece más alargada y flaca.

El problema médico más grave asociado con el síndrome de Williams es un tipo de enfermedad del corazón (cardiovascular) conocida como estenosis aórtica supravalvular, que es un estrechamiento del vaso sanguíneo grande (aorta) que lleva sangre desde el corazón al resto del cuerpo. Si esta condición no se trata, puede resultar en la falta de aliento, dolor en el pecho, y en la insuficiencia cardíaca. Otros problemas del corazón y de los vasos sanguíneos, incluyendo la presión arterial alta (hipertensión), también se han reportado en personas con síndrome de Williams.

LOS SINTOMAS INCLUYEN:

- Anomalías del tejido conectivo (tejido que soporta las articulaciones y los órganos del cuerpo), tales como problemas en las articulaciones y piel suave y floja
- Niveles aumentados de calcio en la sangre (hipercalcemia) en la infancia
- Retrasos en el desarrollo
- Problemas de coordinación
- Baja estatura
- Pubertad temprana
- Problemas en los ojos y en la visión
- Problemas gastrointestinales
- Problemas urinarios

CAUSAS:

El síndrome de Williams es causada por la pérdida (delección) de material genético de una región específica del cromosoma 7 localizada en el brazo largo (q) del cromosoma 7 en la región de las bandas 11.23 (7q11.23). Los cromosomas no se pueden ver a simple vista, pero si se colorean con una tinta especial y se ven bajo un microscopio de luz es posible ver que cada uno tiene un patrón distintivo de rayas horizontales claras y oscuras que son llamadas bandas.

HERENCIA:

Se producen como eventos aleatorios durante la formación de las células reproductivas (óvulos o espermatozoides) en uno de los padres de la persona afectada. El síndrome de Williams se considera una condición autosómica dominante porque una copia del cromosoma 7 alterado en cada célula es suficiente para causar el trastorno.

TRATAMIENTO:

- Cirugía para corregir problemas del corazón
- Programas de intervención para los problemas de comportamiento (sobre todo para el trastorno por déficit de atención y la ansiedad)
- Programas de educación especial para los problemas de aprendizaje
- terapias físicas
- Modificación de la dieta
- Medicación para tratamiento de la hipercalcemia como corticoides u otra medicación
- Medicamentos supresores de las hormonas sexuales en los casos de pubertad temprana
- Medicamentos para hipertensión, o el estreñimiento
- Tratamiento de los problemas de los dientes
- Evitar suplementación de vitaminas que contengan vitamina D

SINDROME DE PATAU

La trisomía del cromosoma 13 es un tipo de trastorno cromosómico en que hay 3 copias del cromosoma 13 en las células del cuerpo, en lugar de las 2 copias habituales. En algunas personas con esta enfermedad, sólo una parte de las células contiene el cromosoma 13 adicional mientras que otras células tienen el par de cromosomas normales, lo que se conoce como trisomía 13 en mosaico.

Las personas con trisomía del cromosoma 13 tienen incapacidad intelectual severa y muchas anomalías físicas graves presentes al nacer (congénitas) que disminuyen la supervivencia. Los problemas incluyen, entre otros, defectos en el corazón, defectos en el cerebro (holoprosencefalia) o de la cuerda espinal, defectos en el riñón (poliquistosis renal), ojos muy pequeños o poco desarrollados (microftalmia), presencia de dedos adicionales, labio leporino con o sin paladar hendido y tono muscular débil (hipotonía). El tratamiento depende de los síntomas que haya.

SINTOMAS:

- Paladar hendido o labio leporino
- polidactilia)
- Pies deformados
- Ojos muy pequeños (microftalmia)
- Un defecto congénito en el cual el intestino u otros órganos abdominales del bebé salen través de un agujero en la zona del ombligo del bebé y están cubiertos por una membrana (onlalocele)
- Hernias umbilicales o hernias inguinales
- Tono muscular disminuido (hipotonía)

Muchos bebés con trisomía del 13 tienen dificultad para crecer o ganar peso, dificultad para alimentarse, y episodios en que cesan de respirar espontáneamente.

CAUSA:

- ✚ Trisomía 13 (la mayoría de los casos): El espermatozoide o el óvulo reciben una copia extra del cromosoma 13 entero en el momento de su formación lo que resulta en la presencia de un cromosoma 13 extra (tercer cromosoma) en todas las células del cuerpo

- ✚ Mosaico por trisomía 13: Hay dos grupos distintos de células (células con los 46 cromosomas típicos y células con una copia extra del cromosoma 13) que se forman después de la unión del óvulo con el espermatozoide. Las características y los problemas de la trisomía 13 pueden ser más leves puesto que no todas las células tienen un cromosoma extra
- ✚ Trisomía 13 parcial: Presencia de solamente una parte de un cromosoma 13 extra en las células del cuerpo
- ✚ Trisomía del 13 por translocación (aproximadamente 20% de los casos): Los afectados tienen dos copias normales del cromosoma 13 y una copia extra del cromosoma 13 adherido (translocado) a otro cromosoma. Algunos casos de la trisomía 13 por translocación son heredados de uno de los padres, que tiene una translocación balanceada sin tener problemas de salud, porque en la translocación balanceada no hay ganancia o pérdida de material cromosómico.

DIAGNÓSTICO:

Los problemas cromosómicos usualmente se diagnostican a través de un examen de sangre llamado cariotipo. Los padres pueden hacerse el cariotipo para determinar si tienen una translocación.

Las pruebas o exámenes prenatales (como análisis de sangre maternos, ultrasonido fetal, muestreo de vellosidades coriónicas o amniocentesis) también están disponibles para determinar si un feto tiene trisomía 13 u otros trastornos cromosómicos.

Se recomienda que las personas con antecedentes familiares de trisomía 13 y sus familiares que estén interesados en aprender acerca de las evaluaciones genéticas o pruebas disponibles hablen con un especialista en genética.

TRATAMIENTO:

El tratamiento de los niños con la trisomía 13 debe ser individualizado de acuerdo con los problemas que se presenten. Las decisiones de realizar cirugías o tomar medidas extremas para prolongar la sobrevivencia cuando hay defectos extremadamente severos en el cerebro u otros órganos internos deben ser muy discutidas entre los profesionales envueltos en el cuidado y los padres o responsables.

SINDROME DE ANGELMAN

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.

SINTOMAS:

- Hueso de atrás de la cabeza (occipital) plano
- Lengua para fuera
- Problemas para tragar
- Problemas de alimentación y / o hipotonía muscular durante la infancia
- Prognatismo (mandíbula saliente)
- Boca grande con dientes muy espaciados
- Babeo frecuente
- Problemas para masticar
- Ojos bizcos (estrabismo)
- Piel muy clara, cabello claro y ojos claros (en comparación con la familia), en los pacientes con una delección
- Reflejos tendinosos profundos anormales
- Posición del brazo elevado al caminar
- Caminar con movimientos amplios
- Aumento de la sensibilidad al calor
- Ciclos de sueño-vigilia anormales y menor necesidad de sueño
- Atracción o fascinación por el agua; fascinación con artículos arrugados como ciertos papeles y plásticos

- Conductas anormales relacionadas con la alimentación
- Obesidad (en el niño mayor, más común en aquellos que no tienen una delección)
- Curvatura anormal de la columna (escoliosis)
- Estreñimiento.

CAUSAS:

El síndrome de Angelman es causado por una pérdida de la función de un gen llamado UBE3A que está en el cromosoma 15. El mecanismo exacto que causa esta pérdida de la función es complejo. Normalmente, las personas heredan una copia del gen UBE3A de cada padre. Ambas copias de este gen están activas en muchos de los tejidos del cuerpo. En ciertas áreas del cerebro, sin embargo, sólo la copia heredada de la madre de una persona está activa. Esta activación de genes específicos de los padres es conocida como "impronta genómica". Si se pierde la copia materna del gen UBE3A debido a un cambio cromosómico o mutación de un gen, una persona no tendrá copias activas del gen en algunas partes del cerebro.

Varios mecanismos genéticos diferentes pueden inactivar o eliminar la copia materna del gen UBE3A. La mayoría de los casos de síndrome de Angelman se producen cuando se elimina un segmento del cromosoma materno 15 (delección) que contiene este gen. En otros casos, el síndrome de Angelman es causado por una mutación que inactiva la copia materna del gen UBE3A.

HERENCIA:

La mayoría de los casos de síndrome de Angelman no se heredan. En raras ocasiones, un cambio genético responsable del síndrome de Angelman se puede heredar. Por ejemplo, es posible que una mutación en el gen UBE3A o en la región cercana de ADN que controla la activación de genes se transmita de una generación a la siguiente.

- Delección de la región 15q11.2-q13 (responsable por el síndrome) en el cromosoma 15 heredado de la madre;
- Disomía uniparental del cromosoma 15 paterno;
- Un defecto de impronta genómica;
- Una mutación en el gen UBE3A;
- Un mecanismo no identificado.

TRATAMIENTO:

- Fármacos antiepilépticos para tratar las convulsiones;
- Terapias conductuales;
- Medicamentos estimulantes como el metilfenidato para la hiperactividad;
- Programas de formación y de enriquecimiento educativo;
- Terapia física;
- Terapia ocupacional;
- Terapia del habla;
- Corrección quirúrgica de ojos bizcos (estrabismo);
- Dietas especiales en caso de estreñimiento;
- Tratamiento ortopédico para la escoliosis u otros problemas.

CONCLUSION:

El funcionamiento y desarrollo del cuerpo humano, al igual que los rasgos distintivos como la estatura, complexión, forma del rostro o color de ojos, piel y cabello son cualidades determinadas por la información que todo individuo posee en sus genes o unidades de ácido desoxirribonucleico (ADN). Los mismos se encuentran agrupados en 23 parejas de cromosomas y alojados en los núcleos de todas nuestras células.

Pero en muchas ocasiones hay daños en los cromosomas que nos otorgan nuestros padres, al hacer la combinación tanto en los 23 cromosomas del padre y 23 cromosomas de la madre ocurren procesos incorrectos en los cromosomas, puede haber trisomías, monosomias etc.

Es muy importante reconocer los factores predisponentes de ciertos síndromes y por otro parte antes de concebir un hijo, debe ser planeado adecuadamente y verificar si hay o no complicaciones.

BIBLIOGRAFÍA.

- *Angelman syndrome. Genetics Home Reference. May 2015;*
- *Best RG & Stallworth J. Patau Syndrome. Medscape Reference. 2017;*
- *Trisomía 13 Síndrome de Patau. Infogen. 2013;*
- *Williams syndrome. Genetics Home Reference (GHR). December 2014;*
- *Williams syndrome. MedlinePlus. 2017;*