



Universidad: UDS

Campus: Comitán de Domínguez

Facultad: Medicina Humana

Materia: Genética

Docente: Químico Hugo Najera

Alumno: Cárdenas Hernández León Felipe

Semestre: 3ro

Grupo: A



Dedicatoria



Medicina Humana

Genética

Página 2

Este trabajo esta hecho para Generar, Preservar y Diseminar el conocimiento.

Síndrome de Williams

Patología genética que afecta a muchas partes del cuerpo. Físicamente, este síndrome se caracteriza por una discapacidad intelectual leve a moderada, Personalidad con características únicas, como rostros singulares, problemas cardíacos, etc. Asimismo, se considera una enfermedad rara que puede causar Problemas de desarrollo humano, esta patología ocurre sin Porque la copia del gen 25 al gen 27 en el cromosoma 7 En estos casos, los cambios genéticos pueden ocurrir a través de los espermatozoides o de forma espontánea en el útero.

En el fenotipo del síndrome de Williams, hay una característica La patología, como el estrechamiento de los lóbulos frontales dobles, surco uretral largo, nariz y boca cortas Labios carnosos, estos rasgos faciales generalmente se consideran Al igual que los elfos, la mayoría de ellos tienen retraso en el desarrollo. Limitaciones psicomotoras y cognitivas.

Síndrome de Angelman

Los pacientes con SA son aparentemente normales al nacimiento. En los primeros 6 meses de vida pueden darse dificultades en la alimentación e hipotonía, seguidos de un retraso psicomotor entre los 6 meses y los 2 años de edad. Generalmente a partir del primer año, se desarrollan las características típicas del SA: discapacidad intelectual profunda, ausencia de habla, estallidos de risa con aleteo de

manos, microcefalia, macrostomía, hipoplasia maxilar, prognatia y problemas neurológicos con marcha de tipo marioneta, ataxia y crisis epilépticas con anomalías específicas en el electroencefalograma (EEG) (actividad delta con elementos trifásicos con mayor expresión en las regiones frontales). Otros signos descritos incluyen aspecto feliz, hiperactividad sin agresividad, escasa capacidad de atención, excitabilidad y trastornos del sueño con disminución de la necesidad de dormir, incremento de la sensibilidad al calor, atracción y fascinación por el agua. Con la edad, las características típicas de la enfermedad son menos marcadas y aparecen engrosamiento facial, escoliosis torácica y problemas de movilidad. La escoliosis torácica está descrita en el 40% de los pacientes del AS (la mayoría mujeres). Las crisis epilépticas persisten en la edad adulta, pero la hiperactividad, la escasa capacidad de atención y los trastornos del sueño mejoran. En pacientes con deleción de la región 15q11, son comunes la hipopigmentación del iris y de la coroides.

Causa

Explique la causa de esta patología a través de enfermedades que involucran el gen UBE3A, En la mayoría de los genes, aparece en pares y el paciente hereda uno de cada padre, En la mayoría de los casos, ambos genes están activos, lo que significa que Ambos genes son utilizados por las células, mientras que el gen UB3A es transmitido por

ambos padres, pero Solo los genes de las madres son genes activos. célula. Con el gen UB3A, ambos padres lo transmitirán, pero solo La madre es muy activa.

Síndrome de Patau

El síndrome de Patau se llama trisomía 13 o trisomía D, no Nada es una enfermedad genética provocada por la aparición del cromosoma 13 Como complemento, el cariotipo da 47 cromosomas y sirve como diagnóstico prenatal Amniocentesis, también dijo que la patología es la trisomía menos común Apareció por primera vez en 1960 de manera citogenética. La herencia es causada por el cambio del cromosoma 13 porque ingresa a un proceso Después de la replicación, las anomalías características de este síndrome serán Concebir, cambiar la anatomía y la función vital de los pacientes. Trisomía en su cuerpo.

Causa

Producto de la trisomía del cromosoma 13. En la mayoría de los casos, pero en la mayoría de los casos el 20% proviene de Translocación, de una parte de un cromosoma a otra, de la cual el 5% Es hereditario, se ha confirmado, aunque los padres Quizás sanos, tienen la capacidad de transmitir el síndrome a su descendencia. De igual forma, el médico señaló la posibilidad de empujar el producto al mundo en estas condiciones. Esta situación aumenta cuando la madre es mayor.

Bibliografía

- **Giannotti, A., & Vicari, S. (1999). La síndrome de Williams. Aspectos clínicos e rehabilitativos.**
- **Bazán-Ruiz, S., Bendezú-Quispe, G., & Huiza, L. (2014). Síndrome de Patau. Revista Médica 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.**