

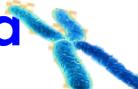


Alina Anahíd Utrilla Moreno

CATEDRÁTICO: Hugo Nájera Mijangos

Trabajo: ENSAYO DE LOS TEMAS SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU, SINDROME DE ANGELMAN

PASIÓN POR EDUCAR

MATERIA: Genética Humana 

SEMESTRE: 3 GRUPO: A

Comitán de Domínguez Chiapas a 7 de diciembre de 2020

ENFERMEDADES A TRAVÉS DE LOS GENES

El presente ensayo trata acerca de cómo la genética constituye uno de los mayores avances científicos del siglo XX y como ésta a jugado un papel fundamental en la detección de diversas patologías. 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 anormalidad 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 afectos, causando una grave discapacidad intelectual o física”. (Pallarés, 2017)

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.” (Artigas, 2005)

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, que es una enfermedad genética causada por alteraciones del gen UBE3A, que se localiza en el cromosoma 15. Todos los mecanismos conocidos hasta ahora que causan el síndrome de Angelman producen una afectación de este gen en el cromosoma 15 de la madre, ó el síndrome de Williams, la cual 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. La región que falta incluye más de 25 genes y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes resulta en las características del síndrome. Se hereda de forma autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos, sin que haya otros casos en la familia.

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.

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

Después de todo lo mencionado podemos finalmente 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. Además en comparación con la enfermedad, tenemos que un síndrome no se pueda curar y por tanto la importancia que tiene el seguimiento de estos.

REFERENCIAS:

- ♥ Brun, C. (2015). Síndrome de Angelman: del gen a la conducta. Nau Llibres.
- ♥ -Artigas-P. (2005). Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman. Rev Neurol (Madrid), 41, 649-56.
- ♥ Martinez 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>

The logo for 'UTRILLA' is centered on the page. It consists of the word 'UTRILLA' in a bold, stylized, purple font with a slight 3D effect. The text is contained within a white hexagonal shape that has a thin grey border. This hexagon is set against a background of colorful watercolor splashes in shades of orange, yellow, and pink. Below the hexagon, there are several small, scattered splashes of red and orange paint on the white background.

UTRILLA