



Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Genética humana.

Trabajo:

Ensayo: síndromes.

Docente:

Q.F.B Hugo Najera Mijangos

Alumno: MISION POR EDUCAR

Casto Henri Méndez Méndez

Semestre y grupo:

3° "A"

**Comitán de Domínguez, Chiapas a; 07 de diciembre de
2020.**

Nuestro organismo está compuesto por millones de células que a su vez, están codificados por 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. Cuando las personas conciben un hijo, le transmiten una copia de cada uno de los genes de su cuerpo de manera que el bebé tiene un grupo completo de genes de la madre y un grupo completo de genes del padre. Es decir que se llevan a cabo muchas funciones o bien están condicionados para realizar una función en específica.

Los síndromes son “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”... de los cuales presentaremos algunas, para abordarlos es importante conocer las bases de una enfermedad genética o síndrome.

Síndrome de Williams.

El síndrome de Williams “*es un trastorno multisistémico, genético y poco frecuente, del neurodesarrollo caracterizado por una apariencia facial característica, anomalías cardíacas (siendo la estenosis aórtica supra valvular la más común), anomalías cognitivas, del desarrollo y del tejido conectivo (como laxitud articular)*”... como hemos abordado el síndrome de William puede afectar diversos órganos y sistemas y es muy poco frecuente, al igual un dato muy interesante ya que puede ser diagnosticado por médicos con experiencia, aunque podría ser difícil de reconocer en las primeras semanas o meses de vida.

Este síndrome es autosómico dominante, los cromosomas pueden ser en el cromosoma no sexual, la enfermedad está causada por una delección heterocigota en el cromosoma 7, el método que se ocupa para el diagnóstico es el método de hibridación in situ por fluorescencia (FISH) el cual según el tiempo del recién nacido

es el tipo de evaluación que se realiza y claro los exámenes a realizar. En la edad de inicio es durante la edad neonatal o prenatal.

Síndrome de Patau.

“Las anomalías principales en la trisomía 13, son discapacidad intelectual, defectos cardíacos congénitos, sordera, labio y paladar hendido, defectos oftálmicos”...

Una trisomía es la presencia de un cromosoma extra en este caso el cromosoma 13, 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”*. El feto tiene retraso de crecimiento intrauterino y bajo peso al nacer, con múltiples malformaciones. En todos los casos el retraso psicomotor es muy grave e impide el desarrollo de las funciones básicas del individuo.

“El cariotipo da 47 cromosomas y sirve de diagnóstico prenatal por amniocentesis o cordiocentesis sobre todo si los padres optan por el aborto eugenésico. Se trata de la trisomía menos frecuente, descrita citogenéticamente por primera vez en 1960 por Klaus Patau, genetista alemán.”

Este síndrome es muy poco frecuente, en el recién nacido... puede llevar a presentar anomalías y/o malformaciones en el sistema nervioso, anomalías cardíacas, faciales, renales o anomalías en los miembros exteriores o inferiores.

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).

“Diferentes mecanismos genéticos pueden causar el síndrome de Angelman, como una delección de la región crítica 15q11.2-q13 (60-75%), disomía uniparental paterna (2-5%), defectos de impronta (2-5%) y mutaciones en el gen UBE3A (10%). En alrededor del 5-26% de los pacientes, los defectos genéticos permanecen inidentificados” (Orpha, 2011).

Esta anomalía puede ser dada por varias razones, como lo expresa Orpha, y pues en los pacientes adultos suelen ser menos activos y muestran tendencia a la obesidad. La movilidad disminuye, aparecen contracturas en las articulaciones que dan lugar a dificultades para caminar y algunos pacientes llegan a necesitar silla de ruedas. La esperanza de vida es normal, aunque nunca se alcanza la autonomía.

Bibliografía

- Enfermedades de base genética. Gonzales Lamuno y García. M. Anales Sis San Navarra. 2008, vol.31, suppl.2, pp.105-126. ISSN 1137-6627.
- <https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-patau/>
- http://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol6909/1_1/v69_n1_1_p15_35.pdf
- https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=72