



Universidad del Sureste



Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Genetica Humana

Trabajo:

Ensayo

Docente:

Quimico: Najera Mijangos Hugo

Alumna:

Espinosa Alfonso Margarita Del Carmen

Semestre y grupo:

3° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 07 de Diciembre del 2020

SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU, SINDROME DE ANGELMAN

El síndrome de Williams también es conocido como síndrome de Williams-Beuren la cual es una enfermedad genética poco frecuente caracterizada por un trastorno en el desarrollo asociado con la malformación cardíaca por lo general da estenosis aórtica supra valvular, retraso psicomotor, dismorfismo facial característico y conductual específico. El síndrome de Patau es un síndrome cromosómico congénito polimalformativo grave, con una supervivencia que realmente supera el año de vida, debido a la existencia de tres copias del cromosoma 13, estos pacientes presentan un amplio rango fenotípico que puede ir desde las malformaciones típicas hasta un fenotipo cercano a la normalidad hasta tener un grado de retraso mental ya que es variable, lo que puede entrar un conjunto de malformaciones; en el crecimiento, SNC, área craneofacial, cuello, sistema cardiovascular, aparato digestivo entre otros. El síndrome de Angelman es un trastorno del neurodesarrollo por la discapacidad intelectual grave con un mínimo uso de lenguaje donde es asociado a epilepsia con alteraciones en el trazado de electroencefalograma, trastorno del equilibrio y movimiento, un fenotipo físico y conductual también asociado con el trastorno del sueño. El síndrome de Angelman también es una condición clínica diferente, donde hay conductas tanto típicas y evolutivas que son propias, es importante tener en cuenta que no es necesario que todos los rasgos físicos estén presentes para diagnosticar este síndrome, es más, suele sugerirse hacer un diagnóstico de sospecha cuando se reconoce el fenotipo conductual.

El síndrome de Williams es causado por una microdelección cromosómica situada en la región q11.23 uno de los cromosomas 7, no se puede detectar mediante un cariotipo convencional y se revela mediante el FISH (Hibridación Fluorescente In Situ) o por estudios como la reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa (qPCR), esta microdelección generalmente se llega a producir de una forma esporádica ya que es derivada en la supresión de varios genes incluyendo al gen de la elastina. La duplicación de q11.23 hace fundamentalmente una apraxia grave en el desarrollo del lenguaje, asociada a un retraso de talla y de algunos rasgos dismórficos. Las malformaciones vasculares requieren un seguimiento regular así como un manejo específico, por lo tanto los niños deben ser tratados por equipos de cardiología pediátrica con el conocimiento de dicha patología, pues bien el tratamiento de la HTA requiere una combinación de tratamientos farmacológicos con una dieta y estilo de vida. La estenosis de la arteria renal debe tener una dieta con restricciones de calcio, como la tensión arterial y la función renal requiere vigilancia de por vida y tener un buen manejo para estos niños afectados por el síndrome.

El síndrome de Patau es causado por la presencia de un cromosoma 13 adicional, el cual es un cromosoma acrocéntrico mediano, en la cual se asocia de holoprosencefalia, por ello el fenotipo de los fetos o recién nacidos con trisomía 13 suele ser sugestivo el diagnóstico, es imprescindible la realización de un cariotipo para confirmarlo. La trisomía 13 por translocación se forma por una fusión céntrica entre dos cromosomas acrocéntricos (Translocación Robertsoniana) y ocurre entre un cromosoma 13 y uno del Grupo D, generalmente un cromosoma 14, o entre los cromosomas 21 y 22, o entre dos cromosomas 13. Estas translocaciones pueden aparecer como translocaciones nuevas o ser heredadas de uno de los progenitores. La dismorfia facial son muy pocos casos y en otros hay labio y paladar hendidos; la holoprosencefalia y polidactilia son menos frecuentes; existe muy poca correlación entre el porcentaje de células trisómicas y el fenotipo del paciente. El síndrome de Patau se presenta con más frecuencia en el sexo femenino que en los hombres, la mayoría de los hallazgos clínicos típicos del trisomía 13, como la dificultad de respirar y la cianosis aquí también entra lo que es la microcefalia, puente nasal ancho, labio leporino, paladar hendido, cardiopatías, microftalmia entre otros, las observaciones que se han hecho es que no podemos decir que los pacientes son trisomía libre y homogénea del cromosoma 13 sean más afectados que aquellos que presentan mosaicos cromosómicos para el síndrome de Patau.

El síndrome de Angelman, es la mutación del gen UBE3A en la cual está ubicado el cromosoma 15 la cual es la causa de este síndrome, todos los mecanismos de dicho síndrome es inactivado o ausente del gen en el cromosoma 15 materno. En el cromosoma 15 para cada mecanismo como un par normal ilustrado a la izquierda con una región q12 normal, el cual la p (cromosoma derivado del padre) y M (derivado de la madre), el síndrome es causado por delección del cromosoma materno en la región 15q12 (reside el gen UBE3A). La expresión de monoalélica de UBE3A es específica de algunas regiones del cerebro y cerebelo, y es bialélica en el resto de los tejidos, el UBE3A codifica a la proteína E6-AP de los 865 aminoácidos, la proteína E6-AP es una E3 ubiquitinproteína ligasa lo que da forma al dominio hec. La región 15q11-q13 también incluye de expresión bialélica. Las pruebas de laboratorio para el diagnóstico de Síndrome Angelman pueden ser complejas.

Los tres síndromes se dan en diferentes cromosomas es de suma importancia que se conozcan o se localicen en que cromosoma hay alteraciones para poder tener un buen diagnóstico, también hay que ser diagnóstico diferencial por que hay cosas o datos que podemos confundir.

Bibliografía/ Referencia

- ♥ Antonell, L.A. Pérez-Jurado(2006). ETIOLOGÍA GENÉTICA DEL RETRASO MENTAL. Síndrome de Williams: aspectos clínicos y bases moleculares. Recuperado de un PDF el día 06 de Diciembre del 2020.
- ♥ Enciclopedia de Orphanet para profesionales(2017). Síndrome de Williams. Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad. Recuperado de un PDF el día 06 de Diciembre del 2020.
- ♥ MP Ribate Molina, FJ Ramos Fuentes (2010). TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU). Recuperado de un PDF el día 06 de Diciembre del 2020.
- ♥ Minerva León de Pérez, Isamar Piña de Castro (2006)HALLAZGOS CLÍNICOS Y CITOGENÉTICOS EN TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU) REPORTE DE 9 CASOS. Recuperado de un PDF el día 06 de Diciembre del 2020.
- ♥ Dr. Stephen N. Calculator (2009).INFORMACION ACERCA DEL SINDROME DE ANGELMAN. REPORTE DE 9 CASOS. Recuperado de un PDF el día 06 de Diciembre del 2020
- ♥ Guiomar Perez de Nanclares, Pablo Lapunzina.(2015)Guia de las buena practica clínica. Enfermedades de Inmpronta. Cap. 6 Pp. 113- 135. Recuperado de un PDF el día 06 de Diciembre del 2020