



Leo Dan De Jesús Márquez Albores

Profesor: Q. Hugo Nájera Mijangos

**Nombre del trabajo: Ensayo
“enfermedades cromosómicas”**

GENÉTICA HUMANA

Semestre 3

Grupo: A

Comitán de Domínguez Chiapas a 07 de diciembre del 2020

INTRODUCCIÓN:

En el presente trabajo abordaremos un trabajo de suma importancia ya que se trata de unas enfermedades que se presentan en la población en general y son relevancias conocerlos, en mi opinión considero a la enfermedad de síndrome de Williams ya que se trata de un trastorno multisistémico, genético y poco frecuente, del neurodesarrollo caracterizado por una apariencia facial característica, anomalías, durante la consulta de artículos mencionaba que se puede desarrollar problemas en los vasos sanguíneos y problemas cardiacos así como hipercalcemia, bajo peso al nacer anomalía y algunas enfermedades más, en este trabajo sabremos las características que desarrolla esta enfermedad así como las demás que estudiaremos en esta actividad

También hablaremos del síndrome de síndrome de Patau es una afección en la que una persona tiene un cromosoma 13 suplementario. Los análisis prenatales pueden detectar el síndrome de Patau durante el embarazo y considero es muy importante ya que mayoría de los bebés con esta afección no sobreviven más de una semana. El tratamiento varía según cada niño y está destinado a aliviar los síntomas y controlar las complicaciones.

Y el último tema que abordaremos será el síndrome de angelman que es de relevancia porque causa de una discapacidad grave, tanto en el plano motor como intelectual. En consecuencia, la enfermedad repercute profundamente en la vida del afectado y la de sus allegados.

Estos temas serán con el objetivo de reforzar los conocimientos de las enfermedades que pueden estar ligados a los cromosomas y que pueden afectar la salud de los niños que nacen.

SINDROME DE WILLIAMS

Es una enfermedad genética poco frecuente caracterizada por un trastorno del desarrollo, que asocia a malformación cardíaca (estenosis aórtica supraválvular - EASV-, por lo general) en el 75% de los casos, retraso psicomotor, dismorfismo facial característico y perfil cognitivo y conductual específico.

Clínica:

- Fácil de identificar en la infancia
- Tiene perfil cognitivo dominado por una deficiencia de las habilidades visoespaciales.
- Los niños tienen una conducta de tipo hipersocial
- Hipersensibilidad al ruido y habilidades musicales.
- Discapacidad intelectual
- dificultades de aprendizaje

Etiología:

Es causado por una microdelección cromosómica situada en la región q11.23 de uno de los cromosomas 7. No se puede detectar mediante un cariotipo convencional y se revela mediante FISH (Hibridación Fluorescente In Situ), que conduce a un diagnóstico en el 95% de los casos.

Se debe manejar específicamente y regular, por eso los niños deben ser tratados por equipos de cardiología pediátrica con conocimientos acerca de esta patología. El tratamiento de la HTA requiere de la combinación de un tratamiento farmacológico con una dieta y un estilo de vida saludables. La decisión de optar por la intervención quirúrgica de la estenosis de la arteria renal debe tener en cuenta la afectación global de las paredes vasculares en esta patología. El síndrome de Williams genera una discapacidad que presenta múltiples particularidades que es preciso conocer para un mejor acompañamiento de los niños afectados durante su desarrollo y para entender mejor sus necesidades.

SÍNDROME DE PATAU O TRISOMÍA 13

Se define como un Síndrome cromosómico congénito polimal formativo grave, con una supervivencia que raramente supera el año de vida, debido a la existencia de tres copias del cromosoma 13. Tiene un origen del 75% de los pacientes presentan una trisomía de todo o de una gran parte del cromosoma 13. Al igual que otras trisomías humanas, se debe a una no disyunción cromosómica durante la meiosis, principalmente en el gameto materno.

Clínica:

- Los recién nacidos tienen estas características:
- Anomalías de las estructuras de la línea media: holoprosencefalia.
- Labio leporino con o sin fisura palatina.
- Onfalocele
- Malformaciones cardíacas: comunicación interventricular
- Anomalías de las extremidades: camptodactilia,, polidactilia, pies zambos.
- Alteraciones en la visión : microftalmia, coloboma de iris y displasia retinal.
- Afectación al SNC
- Sistema cardiovascular
- Área craneofacial
- Aparato genitourinario

En el 80% de los fetos se detecta, mediante ultrasonidos prenatal, la holoprosencefalia, característica de este síndrome. Por ello, aunque el fenotipo de los fetos y recién nacidos con trisomía 13 suele ser sugestivo de este diagnóstico, es imprescindible la realización de un cariotipo (pre- o postnatal) para confirmarlo.

El diagnóstico diferencial es el cuadro típico de la trisomía 13 es bastante sugestivo, aun así es preciso distinguirla principalmente del síndrome de Edwards (trisomía 18), con el que comparte numerosos hallazgos clínicos. También hay que considerar algunos síndromes que incluyen holoprosencefalia y polidactilia como el síndrome de Meckel-Gruber (que se distingue por la presencia de malformaciones renales y encefalocele) y el síndrome de PallisterHall. La forma severa del síndrome de Smith-Lemli-Opitz o el síndrome hidroletalus también comparten hallazgos aislados, pero presentan menos posibilidades de confusión.

El tratamiento como tal es la atención de los padres ya que realizaran tareas y maniobras que pueden ser de importancia vital para la supervivencia del paciente a los recién nacidos para ello existen tablas de crecimiento percentiladas para niños con trisomía 13 hasta los 3 años de vida.

SÍNDROME DE ANGELMAN

Es una enfermedad genética rara producida por una alteración cromosómica de la región 15q11-13. Se caracteriza primordialmente por retraso mental severo, microcefalia, paroxística, crisis convulsivas, capacidad de habla mínima o nula, así como problemas motores y de equilibrio. La edad más común de diagnóstico es entre los tres a siete años.

El síndrome de Angelman clínicamente es difícil de diagnosticar en el recién nacido o el lactante; lo más común es que el diagnóstico se realice cuando los pacientes tienen una edad de entre tres y siete años.

Una combinación de pruebas genéticas puede revelar las anomalías cromosómicas relacionadas con el síndrome de Angelman. Estas pruebas pueden revisar lo siguiente:

- Patrón de ADN de los padres. Esta prueba, conocida como prueba de metilación del ADN, busca tres de las cuatro anomalías genéticas conocidas que causan el síndrome de Angelman.
- Cromosomas faltantes. Un microarreglo cromosómico puede mostrar si faltan porciones de cromosomas.
- Mutación genética. Rara vez, el síndrome de Angelman puede ocurrir cuando la copia materna del gen UBE3A está activa, pero ha mutado. Si los resultados de una prueba de metilación del ADN son normales, el médico de tu hijo puede pedir una prueba de secuenciación génica de UBE3A para buscar una mutación materna.

CONCLUSION:

Como conclusión de este trabajo considero que es de suma importancia conocer estos síndromes para así poder detectarlos en el área médica y así darle un pronto control médico, también he plasmado las diferentes pruebas para detectar estas enfermedades por cromosomas, de manera que favorezcamos la salud de la población en general

BIBLIOGRAFIA:

- <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355627>
- <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/raras/sindrome-de-williams.html.html>
- https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf
- <http://www.sindromewilliams.org/wp-content/uploads/2017/09/Sindrome-de-Williams-aspectos-clinicos-y-bases-moleculares.pdf>