

**Nombre de alumnos: Oded Yazmin
Sánchez Alcázar**

**Nombre del profesor: Quimico Hugo
mijangos**

**Nombre del trabajo: ensayo síndrome
de williams, síndrome de patau,
síndrome de angelman**

PASIÓN POR EDUCAR

Materia: Genética

Grado: 3

Grupo: A

El presente ensayo es acerca del síndrome de Williams, síndrome de patau y el síndrome de angelman, los síndromes son un conjunto de síntomas que definen o caracterizan a una enfermedad o a una condición que se presenta en una persona y que puede tener o no causas conocida muchas veces asociamos el término a estados negativos, el 28 de febrero se celebró el denominado día de las enfermedades raras entre ellas 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, una condición que afecta a cerca de 7000 personas y que hasta hace pocos años era muy difícil de diagnosticar, precisamente es falta de material genético en el cromosoma 7 lo que provoca un retraso psicomotor cardiopatías como estenosis aórtica y también en estenosis pulmonares por otra parte las personas con síndrome de williams generan mucha oxitocina lo que los hace su carácter amable con característica particular de ser sociables, no ven la maldad en otras persona eso los hace vulnerable a que sean víctimas de algún peligro a desconocidos, por otro lado , síndrome de patau es una anormalidad cromosómica en el que el paciente tiene una copia extra del cromosoma 13 fue descrito por el Dr. Klaus Patau en 1960 y es la trisomía menos frecuente, se caracteriza por presentar múltiples alteraciones graves, tanto anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas el riesgo de muerte intra útero 80% es la tercera cromosomopatía más frecuente en recién nacidos vivos, después del síndrome de Down (trisomía 21) y el síndrome de Edwards (trisomía 18). es un padecimiento que afecta con más frecuencia al sexo femenino, además por otro lado tenemos el síndrome de angelman el cual es un trastorno genético que ocasiona discapacidad del desarrollo y síntomas neurológico, el síndrome de Angelman no suele ser detectado hasta que los retrasos en el desarrollo son notables, los síntomas incluyen la ausencia de gateo o balbuceo, mínima capacidad del habla y sonrisas y carcajadas frecuentes. Otro síntoma es la imposibilidad de caminar, moverse o lograr el equilibrio (ataxia).

SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU, SINDROME DE ANGELMAN

**“Conjunto de síntomas o afecciones que se presentan juntos y sugieren la presencia de cierta enfermedad o una mayor probabilidad de padecer de la enfermedad.”
(OMS,2005)**

El síndrome de Williams o síndrome de Williams-Beuren es una enfermedad genética poco frecuente caracterizada por un trastorno del desarrollo, que se asocia a malformación cardíaca la incidencia es de 1/20.000 la enfermedad es fácil de identificar durante la infancia los niños se relacionan fácilmente con los demás esto representa una ventaja en ciertas situaciones pero un inconveniente en otras porque la ausencia de miedo a los desconocidos es un problema real, ya que pueden ponerse en situaciones de peligro, además presentan hipersensibilidad al ruido el 40% de los niños afectados presentan estrabismo desde el nacimiento, pueden presentar malformaciones esto causado por una microdelección cromosómica situada en la región q11.23 de uno de los cromosomas que se revela mediante FISH (Hibridación Fluorescente In Situ), además estos niños presentan discapacidad intelectual lo que a su vez causa importantes dificultades de aprendizaje que requieren de una atención especial, además se ha visto que los jóvenes y adultos afectados por este síndrome pueden trabajar pero debido a su hipersensibilidad al ruido, no resultan apropiadas las condiciones de trabajo ruidosas suelen aburrirse en trabajos rutinarios, aunque son capaces de realizar trabajos minuciosos, pero por los problemas de coordinación y atención se les dificultan y enlentecen la ejecución de ciertas tareas y, a menudo, les resulta doloroso permanecer de pie. Por otro lado tenemos al síndrome de Patau el cual es una anomalía cromosómica en el que el paciente tiene una copia extra del cromosoma 13 alguna de las malformaciones asociadas a trisomía 13 serían craneofaciales como microcefalia, hipotelorismo, fontanela amplia, labio leporino con o sin fisura palatina, micrognatia, arrinia, en las malformaciones oculares serían microftalmia, ciclopía, enoftalmia, glaucoma o catarata congénita., cerebrales serían retraso mental, convulsiones, sordera, ventrículo cerebral único, holopocencefalia alobar y hematológicas sería la persistencia de hemoglobina fetal, el Síndrome de Patau constituye una cromosomopatía rara pero altamente letal por lo que una vez hecho el diagnóstico debe tratarse el problema no solo desde el punto de vista médico sino también humano, a fin de ayudar a los familiares a afrontar esta difícil situación con un equipo multidisciplinario (psicólogos, genetistas, obstetras) para comprender los riesgos para futuros embarazos y evitar secuelas psicológicas en los padres y hermanos, la trisomía 13 afecta a alrededor de 1/10.000 nacidos vivos; la edad materna avanzada aumenta la probabilidad, y el cromosoma adicional suele provenir de la madre, los recién nacidos tienden a ser pequeños para la edad gestacional las anomalías de la línea media son comunes e

incluyen holoprosencefalia (fracaso del cerebro anterior para dividirse correctamente), anomalías faciales como labio leporino y paladar hendido, microftalmia, colobomas (fisuras) del iris, y displasia de retina. Los arcos supraorbitarios son planos, y por lo general las hendiduras palpebrales están inclinadas, las orejas tienen forma anormal y, en general, implantación baja, la pérdida de la audición es frecuente en cuanto al tratamiento la mayoría de los pacientes tienen cuadros tan graves que mueren antes del mes de vida; menos del 10% sobrevive más de 1 año y con respecto al diagnóstico las pruebas citogenéticas mediante cariotipo, análisis FISH y/o análisis cromosómico con micromatrices se puede sospechar después del nacimiento por la apariencia o prenatalmente por anomalías en la ecografía (restricción del crecimiento intrauterino). Por otro lado tenemos al síndrome de Angelman la cual es una enfermedad genética rara producida por una alteración cromosómica de la región 15q11-13 esta se caracteriza primordialmente por retraso mental severo, microcefalia, risa paroxística, crisis convulsivas, capacidad de habla mínima o nula, así como problemas motores y de equilibrio, con delección en el 70-80% de los pacientes 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.

He llegado a la conclusión que el síndrome de Angelman no es reconocible usualmente en los bebés porque los problemas de desarrollo no son específicos en esa etapa. La edad más común del diagnóstico está entre los 2 y los 5 años, cuando los rasgos son más porque estos niños parecen compartir rasgos faciales normales con sus familiares. por eso es inusual que se les considere que tengan una apariencia facial dismórfica además es una condición diferente, principalmente por sus conductas típicas la mayoría de los casos tendrán un retraso en el crecimiento de la circunferencia de la cabeza, que resulta en microcefalia, convulsiones que comienzan habitualmente antes de los 3 años, electroencefalogramas anormales. Por otro lado tenemos al síndrome de Williams-Beuren la cual es una de las enfermedades raras o infrecuentes se trata de una alteración genética localizada en el cromosoma 7 (banda 7q11.23) en el que afecta el desarrollo y el funcionamiento del sistema nervioso central desafortunadamente esta enfermedad no tiene cura, este síndrome ocurre casi en exclusividad en niñas y de forma excepcional en niños. Por otra parte en el diagnóstico del síndrome de Patau es poco frecuente desde el nacimiento, empieza con diferentes complicaciones: respiratorias, alimentarias, convulsiones y alteraciones cardíacas es una alteración del cromosoma 13 (Trisomía 13) y desafortunadamente no existe tratamiento específico para este síndrome. los síntomas más característicos de esta patología son labio leporino o paladar hendido, manos empuñadas, disminución del tono muscular, polidactilia, alteración en la implantación de

las orejas, discapacidad intelectual, ojos muy cercanos y de tamaño reducido, ausencia del tejido cutáneo en el cuero cabelludo.

OMS. (2005). syndrome Children's. Boletín Cardiol, 13(1), 4-30.