



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Nombre de alumno:
Gordillo López Eric Roberto

Nombre del profesor:
NAJERA MIJANGOS HUGO

Nombre del trabajo:

Ensayo

PASIÓN POR EDUCAR

Materia:

GENETICA HUMANA

Grado: 3 Grupo: "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 07 de diciembre
de 2020.

PROBLEMAS GENÉTICOS: SÍNDROME; WILLIAMS, PATAU, ANGELMAN

En la actualidad los problemas congénitos son causados por que incluye varios genes distintos, situados en un mismo segmento cromosómico, a menudo se presenta como una microdelección, estos dichos síndromes pueden estar relacionados con una o más enfermedades, donde muchos de ellos no son curables, solo tratables, si con tiempo se diagnostica ya que en ocasiones podría ocasionar la muerte.

Para comenzar, un síndrome es un cuadro de síntomas y signos conocidos e identificados que pueden tener una o varias causas, no necesariamente biológicas. Por normal general, los síndromes no desarrollan alteraciones anatómicas en el sujeto que los padece, pero cuando es congénito estos se hacen presente mayormente visibles a simple vista.

A diferencia de la enfermedad tiene una causa biológica y genera cambios reconocibles en el organismo es decir altera el estado de salud física. Además, puede ocurrir que la enfermedad no tenga una causa determinada o que no sea conocida en caos raros.

Un ejemplo de esto lo puede constituir el síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA). Este síndrome suprime la inmunidad del organismo, esto nos quiere decir que inhibe el sistema de autodefensa, quien lo padece se expone a sufrir por enfermedades que son consecuencia de esta condición, pero son estas enfermedades las que, en efecto, deterioran su organismo, aunque la causa esté en el síndrome.

El síndrome de Down es otro conocido actualmente del síndrome del que se conoce su origen, aunque no su causa, pero las personas que tienen este síndrome no se consideran enfermas, con ello en mente se menciona que es otro modo, se trata de una condición y no de una enfermedad.

Teniendo todo esto de acuerdo el **síndrome de Angelman** es un trastorno genético, que suele ser causado por problemas en un gen en el cromosoma 15, que se conoce con el nombre de gen productor de proteína ubiquitina ligasa E3A (UBE3A).

El síndrome de Angelman es un trastorno genético, que causa retraso en el desarrollo, problemas de habla y equilibrio, discapacidad intelectual y en ocasiones ya más graves convulsiones.

Las personas con síndrome de Angelman suelen sonreír y reír frecuentemente, y tienen personalidades felices y excitables, que muchos lo llegan a malinterpretar o hasta sentir un poco de miedo ya que no toda la población llega a conocer este síndrome.

Los retrasos en el desarrollo, que empiezan entre los 6 y 12 meses, suelen ser los primeros signos del síndrome de Angelman. mientras las convulsiones pueden comenzar entre los 2 y 3 años.

Las personas con el síndrome de Angelman suelen tener una expectativa de vida casi normal, pero el trastorno no se puede curar, por lo que solo puede ser tratado, el tratamiento se centra en el manejo de los problemas médicos, de sueño y de desarrollo. (Research., May 05, 2020)

El síndrome de Patau o trisomía 13 es un trastorno genético producido por una alteración en el material genético del cromosoma 13, lo que existe una copia extra de dicho cromosoma, esta anomalía genética interfiere en el desarrollo natural desde la concepción y se traduce en múltiples alteraciones graves, anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas vitales.

En los últimos estudios revela que entre el 80 y el 90 por ciento de los fetos no llegan a término, y los que nacen con esta patología tienen una esperanza de vida bastante corta (no pasan del primer año), se trata de una enfermedad con una media de 1 cada 12.000 nacidos vivos.

La causa, como en otros síndromes propiciados por alteraciones cromosómicas, es una migración inadecuada de los cromosomas al dividirse cualquiera de las células reproductoras ya sea por el óvulo materno o espermatozoide paterno, el síndrome de Patau

no es hereditario, sin embargo, existe un factor de riesgo puede ser una avanzada edad materna. (Plus, Martes 18 de Julio de 2017)

El síndrome de Williams se presenta cuando no se tiene una copia de los genes 25 al 27 en el cromosoma número 7.

En la mayoría de los casos, los cambios que también son conocidos como mutaciones del gen se presentan solos, ya sea en el esperma o en el óvulo de donde se desarrolla el bebé

No obstante, cuando alguien tiene un cambio genético, sus hijos tienen 50% de probabilidades de heredarlo.

Uno de los genes faltantes es el gen que produce la elastina. Esta es una proteína que permite que los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales se estiren. Es probable que la falta de una copia de este gen ocasione el estrechamiento de los vasos sanguíneos, piel elástica y articulaciones flexibles que se observan en esta afección. (médica, 10/3/2019)

Los síndromes por genes son relevantes en la actualidad ya que al menos 1 de cada 10 recién nacidos llegan a adquirirla ya sea por la madre o por el padre, algunos no son heredados por suerte pero existe factores que ayudan a que estos genes no se reproduzcan o sean mas de las copias necesarias, por el cual en ocasiones es el factor de mortalidad en recién nacidos o en niños en pleno desarrollo, que si se diagnostica a tiempo puede ser tratable mas no curable ya que esto es más genético que anatómicamente.

Bibliografía

médica, E. (10/3/2019). *Síndrome de Williams*.

Plus, C. (Martes 18 de Julio de 2017). *Síndrome de Patau*.

Research., M. F. (May 05, 2020). *Síndrome de Angelman*.