



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

**Materia:**

**“GENETICA HUMANA”**

**Tema:**

**“ENSAYO DE LOS TEMAS SINDROME DE WILLIAMS,  
SINDROME DE PATAU, SINDROME DE ANGELMAN”**

**Docente:**

**HUGO NAJERA MIJANGOS**

**Alumno:**

**Oswaldo Morales Julián**

**3- “B”**

**Lugar y fecha**

**Comitán de Domínguez Chiapas a 04/12/2020.**

## SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU, SINDROME DE ANGELMAN

### “Introducción”

Para entender estos distintos síndromes primero tenemos que entender como nos desarrollamos normalmente en condiciones normales y sin alteraciones; donde se dice que:

“El ser humano cuenta con dos copias para los cromosomas de los que dispone, sumando un total de 46, y siendo su naturaleza diploide. En el caso de que no exista una variación en este número o una mutación aberrante en una o en varias unidades, el proceso gestacional acaba (en solo unos pocos meses) con el parto y el alumbramiento de un ser vivo saludable.” (Mateu-Mollá, 2017)

El desarrollo del cuerpo humano es fantástico, están complejo y complicado que ni siquiera nosotros mismo podemos entenderlo del todo o por lo menos solo pequeñas partes, el desarrollo de una sola vida es tan fantástico pero este proceso tan complicado no es del todo perfecto ya que con cualquier alteración durante este proceso desencadenara diversos síndromes.

Los siguientes enfermedades que veremos a continuación trataran sobre diversas anomalías y síndromes causadas por ciertos cromosomas que salen afectados a estos grupos de enfermedades las conocemos como **síndromes cromosómicos** que son resultados de alteraciones o anomalías estructurales del ADN de los seres humanos tanto en sentido cuantitativo (el número de cromosomas supera o no alcanza el 46, que es la "cantidad absoluta" de la que dispone nuestra especie) como cualitativo (se presenta una mutación en la estructura misma del cromosoma); en los siguientes síndromes que veremos (SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU, SINDROME DE ANGELMAN) serán síndromes cromosómicos donde se presentara una mutación en alguna estructura del cromosoma, alguna parte del cromosoma que falte, alguna mutación o alteración de algún cromosoma y por alguna alteración de los genes que desencadene rasgos característicos de cada uno de los síndromes ya que cada uno es diferente por el cromosoma que está afectado. Por lo menos en el síndrome de patau es un síndrome cromosómico donde un cromosoma se duplica creando una gran cantidad de alteraciones el cuerpo y desarrollo de un bebé.

## “Desarrollo”

Cada síndrome cromosómico es diferente entre cada uno, pero todos concuerda en una cosa, en alguna alteración de algún cromosoma ya sea que un cromosoma tenga alguna parte faltante o este alterada de alguna forma y que algún de los muchos cromosomas que tengamos esta duplicado o haya una sobre expresión de este.

El primer síndrome que veremos será el SINDROME DE WILLIAMS; es una de las muchas enfermedades cromosómicas que existen, pero en esta afecta muchas partes del cuerpo, ya que sus principales características son: discapacidad intelectual leve a moderada, personalidad con características únicas, rostro distintivo, problemas del corazón, y vasos sanguíneos (cardiovascular).

Pero ¿a qué se debe todas estas alteraciones?, el SINDROME DE WILLIAMS es causado por falta de algunos genes de una región específica del cromosoma 7. Pero por solo esta región faltante del cromosoma 7, faltarían por lo menos más de 25 genes que provocaran estas grandes alteraciones a los que padecen esta enfermedad.

Se hereda de forma autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos, sin que haya otros casos en la familia.

Los principales síntomas de esta enfermedad son: **Discapacidad intelectual** leve o moderada: Hay mayor dificultad con tareas visuales y espaciales como dibujar o montar rompecabezas; los niños que padecen estos síntomas tiene una apariencia física distinta, frente amplia, nariz corta con una punta ancha, mejillas llenas, y boca ancha con labios gruesos; **Personalidad extrovertida afable y amistosa**, y con tendencia extrema a interesarse por otras personas; son comunes el trastorno por déficit de atención e hiperactividad, los problemas de ansiedad y las fobias (miedos exagerados).

Los genes faltantes de la parte perdida del cromosoma que ocasiona este síndrome son: CLIP2, ELN, GTF2I, GTF2IRD1, y LIMK1; existen investigaciones que dice que la pérdida del gen ELN provoca en anomalías en el tejido conectivo y en los problemas cardiovasculares. La pérdida del gen GTF2IRD1 también puede contribuir a las características faciales distintivas.

Esta enfermedad casi siempre no es heredada si no que se presenta en forma espontanea ya que uno de los padres son los que están afectados. El síndrome de Williams se considera una condición autosómica dominante porque una copia del cromosoma 7 alterado en cada célula

es suficiente para causar el trastorno. Una persona con síndrome de Williams tiene una probabilidad del 50% de transmitir la enfermedad a sus hijos, en cada embarazo.

Por desgracia no existe cura para este síndrome, únicamente existen tratamientos para mejorar la calidad de vida de la persona que lo tenga como: Cirugía para corregir problemas del corazón, Programas de intervención para los problemas de comportamiento (sobre todo para el trastorno por déficit de atención y la ansiedad), etc.

### SÍNDROME DE PATAU (TRISOMÍA 13)

Este síndrome se ocasiona por la trisomía del cromosoma 13 (presencia de un cromosoma 13 extra) es decir, a un cariotipo correspondiente a 47, XX,+13 o 47,XY,+13. (El cariotipo normal de una mujer es 46,XX y el de un hombre es 46, XY).

Este síndrome aparece de una manera espontánea y no es heredado ya que el problema de este síndrome se genera por un error en la formación de las células germinales debido a un error en la división celular denominado "no disyunción". En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas 13.

El nivel de incidencia de este síndrome es el más infrecuente reportado en la especie humana ya que se presenta en 1 de cada 12.000 nacidos vivos. El riesgo que haya una mayor probabilidad de que se presente este síndrome es si la edad de la madre es demasiada alta.

Se cree que entre el 80 y 90% de los bebés que padecen este síndrome no llegan a término, pero si llegan a término, suelen fallecer en el primer año de vida por problemas cardiorrespiratorios. Las principales afectaciones de los fetos que padecen este síndrome son: retraso de crecimiento intrauterino y bajo peso al nacer, con múltiples malformaciones. Las alteraciones características afectan al sistema nervioso central, corazón y riñones. Los cráneos de los bebés presentan microcefalia, con un cerebro morfológicamente anormal, hay presencia de anomalías en los glóbulos oculares, la nariz es aplanada, y la boca suele presentar fisuras labiales y palatinas.

En más del 90% de los casos se suele asociar con errores durante la meiosis materna y por ello, el riesgo aumenta con la edad de la mujer. Esto es así porque el envejecimiento de la reserva ovárica se traduce en un mayor riesgo de que los ovocitos realicen el reparto de los cromosomas a las células hijas de forma incorrecta dando lugar a embriones con más o menos cromosomas.

Este síndrome no cuenta con alguna cura o con algún tratamiento disponible, únicamente se puede tratar de forma paliativa las complicaciones que puedan presentarse de forma precoz.

## “Síndrome de Angelman”

Al igual que nos otros síndromes que vimos anteriormente este síndrome es causado por un trastorno genético. Es provocado por un gen ubicado en el cromosoma 15 que se conoce con el nombre de gen productor de proteína ubiquitina ligasa E3A (UBE3A). Lo que pasa es que ese gen se encuentra faltante o está defectuoso, es más común y frecuente que sea la copia de la madre que está defectuosa o ausente. Existen muy pocos casos en los que el síndrome de Angelman se presenta cuando se heredan dos copias del gen paterno, en lugar de una de cada progenitor. Este síndrome es poco frecuente y los que lo padecen no tienen antecedentes familiares con esta enfermedad. Aunque suele pasar que este gen defectuoso sea heredado de uno de los padres mayormente de la madre.

Las principales complicaciones para los que padecen esta enfermedad son las dificultades para alimentarse ya que habrá una dificultad en la coordinación de succión y deglución; los niños que sufren este trastorno suelen ser muy imperativos, pero va disminuyendo conforme a la edad del niño; tienen trastornos de sueño ya que suelen dormir menos que una persona normal y tiene varias dificultades para dormir, presentan también Curvatura de la columna vertebral (escoliosis) y Obesidad.

Pero sin considerar esas complicaciones la mortalidad de este síndrome es muy baja y los niños que lo padecen pueden continuar viviendo solo que presentarán retraso mental, problemas con el movimiento y el equilibrio, tamaño de cabeza pequeño, parte posterior de la cabeza plana y risas frecuentes.

Se puede diagnosticar este síndrome con diversas pruebas como: Patrón de ADN de los padres, Cromosomas faltantes, etc. No existe una cura para las enfermedades que padezcan únicamente existen tratamientos específicos para controlar las diversas alteraciones que existen, ya que según los signos y síntomas de las personas que lo padezcan los tratamientos pueden ser:

- Medicamentos anticonvulsivos para controlar las convulsiones
- Fisioterapia para ayudar con los problemas para caminar y moverse

## “Conclusión”

El desarrollo de una nueva vida es fantástico ya que con solo dos células (el espermatozoide y ovulo) se puede generar todo un organismo nuevo, pero para eso es necesario la información genética de cada uno y ahí es donde puede provocar algún problema o error si alguna parte está alterada.

un pequeño cambio en tan frágil equilibrio puede resultar dramático, y dar paso a fenómenos conocidos como síndromes cromosómicos.

## Bibliografía

Mateu-Mollá, J. (2017). *Los 15 síndromes cromosómicos más importantes*. Obtenido de Psicología y Mente: <https://psicologiaymente.com/salud/sindromes-cromosomicos>

*Síndrome de Williams / Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program*. (2017). Rarediseases.

[https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13102/sindrome-de-](https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13102/sindrome-de-williams#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Williams%20es,y%20vasos%20sangu%C3%ADneos%20(cardiovascular).)

[williams#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Williams%20es,y%20vasos%20sangu%C3%ADneos%20\(cardiovascular\).](https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13102/sindrome-de-williams#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Williams%20es,y%20vasos%20sangu%C3%ADneos%20(cardiovascular).)

Talise, M. (2020, 21 mayo). *Tratamiento y pronóstico del síndrome Patau*. WebConsultas.

[https://www.webconsultas.com/salud-al-dia/sindrome-de-patau/tratamiento-y-](https://www.webconsultas.com/salud-al-dia/sindrome-de-patau/tratamiento-y-pronostico-del-sindrome-patau-7309#:~:text=No%20existe%20un%20tratamiento%20disponible,puedan%20presentarse%20de%20forma%20precoz.)

[pronostico-del-sindrome-patau-](https://www.webconsultas.com/salud-al-dia/sindrome-de-patau/tratamiento-y-pronostico-del-sindrome-patau-7309#:~:text=No%20existe%20un%20tratamiento%20disponible,puedan%20presentarse%20de%20forma%20precoz.)

[7309#:~:text=No%20existe%20un%20tratamiento%20disponible,puedan%20presentarse%20de%20forma%20precoz.](https://www.webconsultas.com/salud-al-dia/sindrome-de-patau/tratamiento-y-pronostico-del-sindrome-patau-7309#:~:text=No%20existe%20un%20tratamiento%20disponible,puedan%20presentarse%20de%20forma%20precoz.)

*Síndrome de Angelman - Diagnóstico y tratamiento - Mayo Clinic*. (2020, 5 mayo).

Mayoclinic. [https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-](https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355627)

[syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355627](https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355627)