



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Materia:

GENETICA HUMANA

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

Docente:

HUGO NAJERA MIJANGOS

Alumno: Alfredo Morales Julián

3-B

Lugar y fecha

Comitán de Domínguez Chiapas a 04/12/2020.

Introducción

En este trabajo hablaremos de los síndrome de Williams, síndrome de Patau, síndrome de Angelman donde primero tenemos que definir que es un síndrome.

Un síndrome es una afección médica hereditaria, provocada por una anomalía en el ADN. Hay diferentes tipos de síndromes provocados por muchas anomalías, malformaciones o formaciones de más en el ADN que como resultado da una alteración en el producto donde salen defectuosos o en mal estado complicándoles su vida.

Por lo general todos estos síndromes provocan unos déficits neuronales, atraso del crecimiento y malformaciones en diversas partes del cuerpo donde su crecimiento es malo o escaso.

Desarrollo

Ya con eso claro ya podemos empezar con los síndromes. El **síndrome de Williams** 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, y vasos sanguíneos (cardiovascular)

Se debe a una deleción en el cromosoma 7, en la banda cromosómica 7q 11.23, que se denomina submicroscópica porque no se aprecia bien cuando se visualizan los cromosomas al microscopio. Una deleción consiste en la pérdida de parte del material genético, el ADN. Un tratamiento puede ser evite tomar calcio y vitamina D adicionales. Trate un calcio alto en la sangre, si es el caso.

Algunos síntomas son: Problemas de alimentación, incluyendo cólicos, reflujo y vómitos, Encorvamiento del dedo meñique, Tórax hundido, Enfermedad cardíaca o problemas vasosanguíneos, Retraso del desarrollo, de leve a moderado, discapacidad intelectual y trastornos del aprendizaje.

En el **síndrome de Patau** es un trastorno genético causado por una alteración en el cromosoma 13, ya que, este se duplica. Las anomalías características de este síndrome se desarrollan durante la concepción, alterando funciones anatómicas y vitales.

No existe un tratamiento disponible para este síndrome; lo único que se puede hacer es tratar de forma paliativa las complicaciones que puedan presentarse de forma precoz. Generalmente, los niños con síndrome de Patau viven de 2 a 5 días y con mucha suerte casi 1 años.

Algunos síntomas son: labio leporino o paladar hendido, dedos adicionales en manos o pies (polidactilia), ojos muy juntos (incluso fusionarse en uno solo), disminución del tono muscular, manos empuñadas (los dedos externos sobre los dedos internos), hernias: umbilical o inguinal, división o hendidura en el iris (coloboma), orejas de implantación baja.

Y el **síndrome de Angelman** es un trastorno genético. Causa retraso en el desarrollo, problemas de habla y equilibrio, discapacidad intelectual y, a veces, convulsiones. Las personas con síndrome de Angelman suelen sonreír y reír frecuentemente, y tienen personalidades felices y excitables.

Los retrasos en el desarrollo, que empiezan entre los 6 y 12 meses, suelen ser los primeros signos del síndrome de Angelman. 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. El tratamiento se centra en el manejo de los problemas médicos, de sueño y de desarrollo.

Algunos síntomas: retrasos en el desarrollo, incluso no gatear ni balbucear a los 6 a 12 meses, discapacidad intelectual, ausencia de habla o habla mínima, dificultad para caminar, moverse o equilibrarse bien, sonrisa y risa frecuentes, personalidad alegre y con entusiasmo, problemas para dormir y para permanecer dormido

Conclusión

Como se puede ver en este trabajo hay diferentes tipos de síndromes que son afectados por diferentes partes del ADN que es alterado lo que da como resultado un producto en mal estado y no estable.

Se pudo observar que en algunos como el **síndrome de Patau** los niños tienen un tiempo de vida de 2 a 5 días y con mucha suerte casi 1 año mientras que otros como el **síndrome de Angelman** pueden tener una vida normal a excepción de las discapacidades que tiene donde se debe de cuidar y tratar con cuidado.

Por lo general puede ser heredado por los padres estas malformaciones, pero también tiene que ver el estilo de vida que los padres tenían en lo habitual y durante el embarazo.

Referencias

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/symptoms-causes/syc-2035562>

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

<https://www.tododisca.com/sindrome-de-patau-causas-tratamientos-emociones/>