

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

Materia:

GENÉTICA HUMANA

Trabajo:

Ensayo

3°B

Presenta:

Juan Pablo Sánchez Abarca

Docente:

Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos

Lugar y fecha:

Comitán de Domínguez, Chiapas a 04/12/2020

Síndrome de Williams

El síndrome de Williams es una enfermedad genética rara caracterizada por trastornos del desarrollo. Los niños afectados son extrovertidos y exhiben un comportamiento social excesivo. Según la Asociación Española de Síndrome de Williams, este síndrome se presenta en 1 de cada 7.500 recién nacidos.

Este síndrome ocurre cuando no tiene una copia de varios genes. Uno de los 25 genes que faltan es una proteína que produce elastina, que puede encoger los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales. Por tanto, la falta de una copia de este gen puede provocar elasticidad cutánea, flexibilidad articular o estrechamiento de los vasos sanguíneos que se observan en esta situación.

Los síntomas que se presentan pueden afectar a diversos procesos del cuerpo humano:

Aspectos neurológicos: Los niños con esta enfermedad tienen una discapacidad intelectual leve o moderada y carecen de habilidades psicomotoras en algunas áreas. Además, sus personalidades suelen ser muy amables, eclécticas y entusiastas.

Aspectos faciales: Estos no suelen ser evidentes hasta entre los 2 a tres años de edad, también los niños presentan un ligero retraso en el crecimiento de lo normal. Estos pueden presentar frente estrecha, aumento de tejido al contorno de los ojos, mandíbula pequeña, nariz corta y labios gruesos.

Los problemas genéticos que causan el síndrome de Williams no se pueden prevenir. Sin embargo, los controles prenatales se realizan a parejas con antecedentes familiares.

La técnica más utilizada es la hibridación de fluorescencia in situ, que consiste en aplicar reactivos a fragmentos de ADN marcados con regiones cromosómicas fluorescentes. Del mismo modo, el examen de la presión arterial, la ecografía renal o la ecocardiografía combinados con la ecografía Doppler también son pruebas para el síndrome de Williams.

No existe cura para el síndrome de Williams. Sin embargo, los fisioterapeutas pueden ayudar a las personas con rigidez en las articulaciones y los grupos de apoyo pueden ser muy útiles para obtener consejos prácticos.

Síndrome de Patau

El síndrome de Patau o trisomía 13 es una enfermedad genética provocada por cambios en el material genético del cromosoma 13, es decir, existe una copia extra del cromosoma. Esta anomalía genética afectará el desarrollo natural de la concepción y provocará una variedad de cambios anatómicos y funcionales graves en los órganos y sistemas vitales.

Entre el 80 y el 90 por ciento de los fetos no pueden llegar a término y la esperanza de vida de los fetos con esta enfermedad es bastante corta (no superan el primer año). Se trata de una enfermedad, con un promedio de 1 de cada 12.000 nacidos vivos.

Como otros síndromes causados por cambios cromosómicos, la causa es la migración inapropiada de los cromosomas cuando se divide cualquier célula germinal (óvulo materno o espermatozoide materno). El síndrome de Patau no es hereditario, pero el factor de riesgo pueden ser madres avanzadas.

Los síntomas que se presentan son el labio leporino o paladar hendido, dedos adicionales en pies o en manos, ojos muy juntos o un único ojo, menos tono muscular, hernias, orejas de implantación baja, hendidura en el iris, microcefalia, ojos pequeños, anomalías en el esqueleto, convulsiones y discapacidad intelectual. Estos síntomas se pueden complicar dando como resultado sordera, insuficiencia cardíaca, dificultad para respirar y ceguera.

Los padres de bebés con enfermedad de trisomía 13 deben recibir asesoramiento y pruebas genéticas para descubrir la causa, y así ayudar a evitar otro niño con la enfermedad.

El diagnóstico genético preimplantacional puede detectar particularmente la trisomía 13. Además, durante el período embrionario, se puede realizar un examen de ultrasonido obstétrico, donde se pueden detectar temprano las anomalías anatómicas del feto. Otros métodos incluyen el análisis del cariotipo para ver un mapa cromosómico, la amniocentesis (para verificar el líquido amniótico) o la funiculocentesis, una prueba en la que se perforan los vasos sanguíneos del cordón umbilical. Después de que nace el bebé, debido a que el pediatra ya conoce las características morfológicas de esta patología, el diagnóstico se puede realizar de inmediato.

No existe un tratamiento como tal, únicamente existen cuidados paliativos para las complicaciones que vayan surgiendo producto de los síntomas.

Síndrome de Angelman

Es una enfermedad genética que puede causar problemas en el desarrollo del cuerpo y el cerebro de los niños. El síndrome aparece desde el nacimiento (congénito). Sin embargo, generalmente no se diagnostica hasta los 6 a 12 meses de edad. Aquí es cuando los problemas de desarrollo se notan por primera vez en la mayoría de los casos.

Esta situación involucra al gen UBE3A. La mayoría de los genes aparecen en pares. El niño hereda uno de cada padre. En la mayoría de los casos, ambos genes están activos. Esto significa que la célula utiliza la información de los dos genes. Con el gen UB3A, ambos padres lo transmitirán, pero solo el gen transmitido por la madre está activo. El síndrome de Angelman a menudo ocurre porque el UBE3A transmitido por la madre no funciona correctamente. En algunos casos, este síndrome puede ocurrir cuando ni el padre ni el padre tienen dos copias de UBE3A. Esto significa que estos dos genes no están activos porque ambos provienen del padre.

La sintomatología se da en diversas etapas del ciclo de la vida; En los recién nacidos y lactantes esta la flacidez, problemas de alimentación, reflujo por acidez y temblores en brazos y piernas; en los niños pequeños y mayores aparecen problemas de habla, felicidad muy hiperactiva, cabello, piel y ojos más claros que el resto de la familia, cabeza pequeña, capacidad intelectual muy grave, convulsiones, insomnio, babeo, bizco, movimientos anormales de la mandíbula y movimientos constantes de las extremidades. La mayoría de los niños con esta enfermedad no desarrollan síntomas hasta alrededor de los 6 a 12 meses. En este caso, los padres pueden notar un retraso en el desarrollo del niño, como no gatear o hablar.

No existe cura para el síndrome de Angelman. El tratamiento ayuda a manejar los problemas de salud y del desarrollo causados por la enfermedad.

Referencias:

1. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001116.htm>
2. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=904
3. <https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-patau/>
4. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001660.htm>
5. <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/symptoms-causes/syc-20355621>
6. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/007616.htm>