



**Nombre del alumno: Hugo Gerardo
Morales Gordillo.**

**Nombre del Docente: Hugo Nájera
Mijangos**

Materia: Genética Humana

Grado: Tercero

Grupo: B

Comitán de Domínguez Chiapas a 4 de noviembre del 2020.

SINDROME DE WILLIAMS

El síndrome de Williams o síndrome de Williams-Beuren es una enfermedad genética poco frecuente pues se dice que se presenta un caso en 7500 nacidos fue descubierto en los años sesenta por 2 cardiólogos que llevaban por nombre Williams y Beuren, dicho síndrome se caracteriza por un trastorno del desarrollo, que asocia malformación cardíaca estenosis aórtica supra valvular en el 75% de los casos, retraso psicomotor, dismorfismo facial característico y perfil cognitivo y conductual específico. El síndrome de Williams está causado por una microdelección cromosómica situada en la región q11.23 de uno de los cromosomas 7. No se puede detectar mediante un cariotipo convencional y se revela mediante FISH (Hibridación Fluorescente In Situ), que conduce a un diagnóstico en el 95% de los casos. En pocas palabras es la falta del material genético en el cromosoma 7 que es lo que provoca un retraso psicomotor, cardiopatías como estenosis aórticas y también las pulmonares.

Las personas con este síndrome generan mucha oxitocina por lo que tienen una característica particular que son muy sociables, e introvertidos, lo que es un peligro para esa persona ya que no ven el lado malo o la maldad que otra pueda causarle lo que se vuelven muy vulnerables a peligros de otras personas, por eso estos pacientes se le debe de dar un gran cuidado, otro punto a tratar es que este síndrome no es hereditario si no que es al azar, no saben quién presentara este síndrome.

Este síndrome le llaman también como el trastorno del oído privilegiado, porque presentan hiperacusia que quiere decir que escuchan mucho mejor los ruidos, los escuchan mucho mas fuerte, por ejemplo niños con este síndrome se asustan muy fácilmente con ruidos de la licuadora, taladro etc. Pero son muy auditivos para la música, pues se ha visto que escuchan unas 2 o 3 veces una canción y ya se la están aprendiendo, también son buenos para los instrumentos musicales.

Al referirnos del tratamiento no existe uno para esta patología, sin embargo se hacen unas medidas o recomendaciones como estas: evitar tomar calcio y vitamina D adicionales tratar de tener un calcio alto en la sangre, si es el caso, el estrechamiento de los vasos sanguíneos puede ser un problema de salud importante. El tratamiento se administra según su gravedad.

La fisioterapia ayuda a las personas que presentan rigidez articular, asimismo, la terapia del lenguaje y del desarrollo también puede ayudar, por ejemplo, tener habilidades verbales

fuertes puede ayudar a compensar otras debilidades. Otros tratamientos se basan en los síntomas de la persona, puede ayudar el tener un tratamiento coordinado por un genetista con experiencia en este síndrome.

En las posibles complicaciones podemos encontrar; Depósitos de calcio en los riñones y otros problemas renales, muerte (en casos poco frecuentes debido a la anestesia), insuficiencia cardíaca debido al estrechamiento de los vasos sanguíneos, dolor abdominal. Entrando al tema de la prevención se dice que no hay una forma conocida de prevenir el problema genético que causa el síndrome de Williams. Hay disponibilidad de pruebas prenatales para las parejas con antecedentes familiares de este síndrome que deseen tener hijos.

SINDROME DE PATAU

El síndrome de Patau o trisomía 13 se dice que es un trastorno genético producido por una alteración en el material genético del cromosoma 13, esto quiere decir que existe una copia extra de dicho cromosoma. Esta anomalía genética influye en el desarrollo natural desde la concepción y se traduce en múltiples alteraciones graves, tanto anatómicas como fisiológicas, en órganos y sistemas vitales. Entre el 80% y el 90% de los fetos no llegan a nacer, y los que si logran hacerlo 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.

El diagnóstico genético preimplantacional, entre otras cosas, permite detectar una trisomía 13. También, durante el período embrionario, una ecografía obstétrica, donde se pueden detectar de forma precoz las malformaciones anatómicas de los fetos.

Otros métodos son el cariotipo para ver el mapa de cromosomas, la amniocentesis (para examinar el líquido amniótico) o la funiculocentesis, prueba en la que se realiza un punzamiento de los vasos sanguíneos del cordón umbilical. Una vez nacido el niño, el diagnóstico se puede realizar inmediatamente después ya que los pediatras ya conocen las características morfológicas de esta patología. Aun así el diagnóstico se confirma con un cariotipo del recién nacido y estudios de imagen como ecografías cerebrales y abdominales, ecocardiografías o tomografías para valorar las malformaciones en órganos y sistemas.

Al igual que otros síndromes causados por cambios cromosómicos, la causa es una migración cromosómica insuficiente cuando se divide cualquier célula germinal (el óvulo o el espermatozoide del padre). El síndrome de Patau no es hereditario, pero los factores de riesgo pueden ser que las madres tengan una edad avanzada.

Los síntomas de esta afección son diversos y van desde: labio leporino o paladar hendido, dedos adicionales en manos o pies (polidactilia), ojos muy juntos (incluso fusionarse en uno solo) la disminución del tono muscular, hernias: umbilical o inguinal, división o hendidura en el iris (coloboma), orejas de implantación baja, microcefalia.

Dependiendo de la cantidad de células trisómicas hay 3 tipos:

1° Total: presencia de un tercer cromosoma en el par 13 en todas las células del cuerpo.

2° Mosaicismo por trisomía 13: presencia de un cromosoma extra en el par 13 en algunas células. Constituye solo el 5 por ciento de los casos de trisomía 13.

3° Trisomía parcial: Se trata de la presencia de solo una parte adicional del cromosoma 13 en las células.

Al hablar de la prevención es recomendable que los padres de un bebé con trisomía 13 deben recibir consejo y someterse a pruebas genéticas para conocer las causas y así, ayudar a evitar tener otro hijo con la afección y en el tratamiento se dice que no existe ningún tratamiento que pueda curar la trisomía 13, únicamente existen cuidados paliativos para las complicaciones que vayan surgiendo producto de los síntomas.

SINDROME DE ANGELMAN

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.

En la causa encontramos que es un trastorno genético. Suele ser causado por problemas en un gen ubicado en el cromosoma 15, que se conoce con el nombre de gen productor de proteína ubiquitina ligasa E3A

En la sintomatología entraría: 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, convulsiones, que generalmente comienzan entre los 2 y 3 años de edad, movimientos rígidos o espasmódicos, cabeza pequeña, con la parte plana en la parte de atrás de la cabeza, pelo, piel y ojos de color claro.

El síndrome de Angelman es poco frecuente. En general, los investigadores no saben qué causa los cambios genéticos que ocasionan el síndrome de Angelman. La mayoría de las personas con síndrome de Angelman no tiene antecedentes familiares de la enfermedad. A veces, puede heredarse de uno de los padres. Los antecedentes familiares de la enfermedad pueden aumentar el riesgo del bebé de tener síndrome de Angelman.

En la prevención igual que el de Patau, en raras ocasiones, el síndrome de Angelman se puede pasar de un padre afectado a un hijo a través de genes defectuosos. Si te preocupan los antecedentes familiares del síndrome de Angelman, o si ya tienes un hijo con este trastorno, considera hablar con un médico o con un consejero genético para que te ayude a planificar futuros embarazos.

Referencias:

Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad (2019) Síndrome de Williams
https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf

Lapunzina Pablo (2018) Enfermedades de impronta
https://www.orpha.net/data/patho/Rev/es/SindromeAngelman_ES_es_REV_ORPHA72.pdf

Delgado A, Galán E. Patología Cromosómica. Grandes Síndromes en Pediatría. Vol 8. Bilbao, 1998.

B Puisac Uriel, FJ Ramos Fuentes (2010) TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU)
https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_patau.pdf