

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia: Genética Humana

Tema: Ensayo de Síndrome de Williams,

Síndrome de Patau, Síndrome de Angelman

Docente: Q. Hugo Nájera Mijangos

Alumna: Vanessa Estefanía Vázquez Calvo

Semestre y grupo: 3 B

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 04 Diciembre

de 2020.

SINDROME DE WILLIAMS

Es una enfermedad genética poco frecuente caracterizada por un trastorno del desarrollo, que asocia a malformación cardíaca (estenosis aórtica supraválvular -EASV-, por lo general) en el 75% de los casos, retraso psicomotor, dismorfismo facial característico y perfil cognitivo y conductual específico.

Clínica:

- Fácil de identificar en la infancia
- Tiene perfil cognitivo dominado por una deficiencia de las habilidades visoespaciales.
- Los niños tienen una conducta de tipo hipersocial
- Hipersensibilidad al ruido y habilidades musicales.
- Discapacidad intelectual → dificultades de aprendizaje

Etiología:

- Es 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.

Se debe manejar específicamente y regular, por eso los niños deben ser tratados por equipos de cardiología pediátrica con conocimientos acerca de esta patología. El tratamiento de la HTA requiere de la combinación de un tratamiento farmacológico con una dieta y un estilo de vida saludables. La decisión de optar por la intervención quirúrgica de la estenosis de la arteria renal debe tener en cuenta la afectación global de las paredes vasculares en esta patología. Es importante mencionar que los adultos pocos son autónomos pues debido a sus patologías siempre van a necesitar de apoyo.

El síndrome de Williams genera una discapacidad que presenta múltiples particularidades que es preciso conocer para un mejor acompañamiento de los niños afectados durante su desarrollo y para entender mejor sus necesidades.

SÍNDROME DE PATAU O TRISOMÍA 13

Se define como un Síndrome cromosómico congénito polimalformativo grave, con una supervivencia que raramente supera el año de vida, debido a la existencia de tres copias del cromosoma 13.

Tiene un origen del 75% de los pacientes presentan una trisomía de todo o de una gran parte del cromosoma 13. Al igual que otras trisomías humanas, se debe a una no disyunción cromosómica durante la meiosis, principalmente en el gameto materno. En estos embarazos la edad materna y paterna media están algo incrementadas (31,3 y 33,7 años respectivamente).

Clínica:

Los recién nacidos tienen estas características:

- ✓ Anomalías de las estructuras de la línea media: holoprosencefalia.
- ✓ Labio leporino con o sin fisura palatina.
- ✓ Onfalocele
- ✓ Malformaciones cardiacas: comunicación interventricular
- ✓ Anomalías de las extremidades: camptodactilia,, polidactilia, pies zambos.
- ✓ Alteraciones en la visión : microftalmia, coloboma de iris y displasia retinal.
- ✓ Malformaciones renales
- ✓ Criptorquidia en varones
- ✓ Útero bicorne en las mujeres o la presencia de arteria umbilical única.
- ✓ Afectación al SNC
- ✓ Sistema cardiovascular
- ✓ Área craneofacial
- ✓ Aparato genitourinario

En el 80% de los fetos se detecta, mediante ultrasonidos prenatal, la holoprosencefalia, característica de este síndrome. Por ello, aunque el fenotipo de los fetos y recién nacidos con trisomía 13 suele ser sugestivo de este diagnóstico, es imprescindible la realización de un cariotipo (pre- o postnatal) para confirmarlo.

El diagnóstico diferencial es el cuadro típico de la trisomía 13 es bastante sugestivo, aun así es preciso distinguirla principalmente del síndrome de Edwards (trisomía 18), con el que

comparte numerosos hallazgos clínicos. También hay que considerar algunos síndromes que incluyen holoprosencefalia y polidactilia como el síndrome de Meckel-Gruber (que se distingue por la presencia de malformaciones renales y encefalocele) y el síndrome de Pallister-Hall. La forma severa del síndrome de Smith-Lemli-Opitz o el síndrome hidroletalus también comparten hallazgos aislados, pero presentan menos posibilidades de confusión.

El tratamiento como tal es la atención de los padres ya que realizaran tareas y maniobras que pueden ser de importancia vital para la supervivencia del paciente a los recién nacidos para ello existen tablas de crecimiento percentiladas para niños con trisomía 13 hasta los 3 años de vida.

SÍNDROME DE ANGELMAN

Es una enfermedad genética rara producida por una alteración cromosómica de la región 15q11-13. Se caracteriza primordialmente por retraso mental severo, microcefalia, paroxística, crisis convulsivas, capacidad de habla mínima o nula, así como problemas motores y de equilibrio. La edad más común de diagnóstico es entre los tres a siete años.

El síndrome de Angelman clínicamente es difícil de diagnosticar en el recién nacido o el lactante; lo más común es que el diagnóstico se realice cuando los pacientes tienen una edad de entre tres y siete años.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad- (2017). *Síndrome de Williams* Pág. 1.6.
Recuperado de:
https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf
2. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_patau.pdf
3. https://www.orpha.net/data/patho/Rev/es/SindromeAngelman_ES_es_REV_ORPHA72.pdf