



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Materia:

GENETICA HUMANA

Ensayo

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Alumna. Heydi Antonia Coutiño Zea

3-“B”

Lugar y fecha

Comitán de Domínguez Chiapas a 04/12/2020.

SINDROME DE WILLIAMS

La mayoría de los casos de síndrome de Williams no se heredan, sino que son esporádicos (sin que haya otros casos en la familia). Se producen como eventos aleatorios durante la formación de las células reproductivas (óvulos o espermatozoides) en uno de los padres de la persona afectada. 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. En un pequeño porcentaje de los casos, las personas con síndrome de Williams heredan la delección cromosómica de un padre con la enfermedad. Una persona con síndrome de Williams tiene una probabilidad del 50% de transmitir la enfermedad a sus hijos, en cada embarazo.

El síndrome de Williams es causada por la pérdida de material genético de una región específica del cromosoma 7 localizada en el brazo largo del cromosoma 7 en la región de las bandas. Los cromosomas no se pueden ver a simple vista, pero si se colorean con una tinta especial y se ven bajo un microscopio de luz es posible ver que cada uno tiene un patrón distintivo de rayas horizontales claras y oscuras que son llamadas bandas.



La región perdida incluye más de 25 genes, y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes contribuye a los rasgos característicos del síndrome. Esta región cromosómica ha sido designada como "región crítica del síndrome de Williams-Beuren" y es clasificada como síndrome de genes contiguos porque es debida a la pérdida de genes que están situados uno

junto al otro. Los genes que se pierden en el síndrome de Williams incluyen *CLIP2*, *ELN*, *GTF2I*, *GTF2IRD1*, y *LIMK1*. Las investigaciones indican que la pérdida del gen *ELN* resulta en las anomalías del tejido conectivo y en los problemas cardiovasculares (estenosis aórtica supraválvular específicamente) que se encuentran en muchas personas con esta condición. Las delecciones de los genes *CLIP2*, *GTF2I*, *GTF2IRD1*, y *LIMK1* parecen resultar en las

dificultades características con tareas visuales y espaciales, el comportamiento peculiar, y otras dificultades cognitivas que se observan en personas con síndrome de Williams. La pérdida del gen *GTF2IRD1* también puede contribuir a las características faciales distintivas.

Los investigadores creen que la presencia o ausencia del gen *NCF1* en el cromosoma 7 está relacionado con el riesgo de desarrollar presión alta (hipertensión arterial) en las personas con síndrome de Williams. Cuando el gen *NCF1* está deletado las personas afectadas tienen menos chances de tener hipertensión. Por lo tanto, la pérdida de este gen parece ser un factor de protección. Las personas con síndrome de Williams, que tienen el gen *NCF1* tienen mayor riesgo de desarrollar hipertensión. La relación entre otros genes en la región eliminada del cromosoma 7 y las señales y los síntomas del síndrome de Williams todavía no se conoce bien. De forma general, los problemas son más severos y hay mayor discapacidad cognitiva en las deleciones muy grandes.

SINTOMAS

Neurológicas y de comportamiento

Los niños con esta enfermedad presentan una discapacidad intelectual leve o moderada y tienen déficits en algunas áreas como psicomotricidad. Además, su personalidad suele ser muy amigable, desinhibida y entusiasta.

Rasgos faciales

Algunos rasgos faciales no son evidentes hasta los 2 o 3 años de edad y los niños pueden presentar un ligero retraso en el crecimiento:

- ❖ Frente estrecha.
- ❖ Aumento del tejido alrededor de los ojos.
- ❖ Mandíbula pequeña.
- ❖ Labios gruesos.
- ❖ Las mejillas caídas con región molar poco desarrollada.
- ❖ Nariz corta.

SINDROME DE PATAU



La trisomía 13, también conocida como el síndrome de Patau, es un trastorno genético en el cual una persona tiene tres copias de material genético del cromosoma 13, en lugar de las dos copias normales. En raras ocasiones, el material extra puede estar adherido a otro cromosoma (translocación).

La trisomía 13 ocurre cuando aparece ADN extra del cromosoma

13 en algunas o en todas las células del cuerpo. Otras formas son el mosaicismo por trisomía 13 y la trisomía parcial. El material extra interfiere con el desarrollo normal.

La mayoría de los casos no se transmite de padres a hijos. En lugar de esto, los eventos que llevan a la trisomía 13 ocurren ya sea en el espermatozoide o en el óvulo que forma el feto.

Como sucede en otros síndromes causados por alteraciones cromosómicas, cuando la célula reproductora (bien sea el óvulo materno o el espermatozoide paterno) se divide ocurre una migración inadecuada de los cromosomas y se produce una copia extra del cromosoma trece, que bien puede estar presente en todas las células, en cuyo caso se denomina *trisomía*; o puede estar presente sólo en algunas células y en otras no, lo que se llama *mosaicismo*; finalmente se puede encontrar sólo una parte del cromosoma extra en todas las células, lo que se conoce como *trisomía parcial*.

La edad materna avanzada constituye un factor de riesgo para este síndrome. Por otro lado, hay que tener en cuenta que el síndrome de Patau no se hereda de padres a hijos.

SINTOMAS

Malformaciones del sistema nervioso

- ❖ Dilatación de los ventrículos cerebrales.
- ❖ Fallo en la división del cerebro en dos hemisferios durante el periodo embrionario (holoprosencefalia).

- ❖ Retraso mental severo.
- ❖ Epilepsia.

Malformaciones en cabeza y cuello

- ❖ Tamaño de la cabeza más pequeña de lo normal (microcefalia).
- ❖ Ojos muy pequeños (microftalmia) o muy unidos que incluso se pueden fusionar en uno. También pueden presentar una hendidura en el iris del ojo, lo que se llama coloboma.
- ❖ Mentón pequeño (micrognatia).
- ❖ Labio leporino o paladar hendido.
- ❖ Ausencia de la nariz o malformaciones nasales.
- ❖ Pabellones auriculares (orejas) de baja implantación.

Malformaciones abdominales

- ❖ Hernias umbilicales o inguinales.
- ❖ Onfalocele (malformación de la pared abdominal a través de la cual las vísceras están fuera de la cavidad abdominal, lo cual ocurre durante el periodo embrionario).
- ❖ Extrofia vesical (malformación de la vejiga y la uretra).
- ❖ Agenesia renal (uno o dos riñones ausentes al nacer).
- ❖ Ausencia de testículos en el escroto o testículos no descendidos.

Malformaciones cardiacas

- ❖ Localización del corazón en el lado derecho del tórax en lugar del lado izquierdo lo que se denomina dextrocardia.
- ❖ Comunicaciones patológicas entre las distintas cavidades del corazón, ventrículos y aurículas.
- ❖ Válvulas cardiacas anormales.

Malformaciones cardiacas

- ❖ Presencia de dedos extras en manos o pies (polidactilia).
- ❖ Pie valgo (desviación del pie hacia afuera de la línea media).
- ❖ Manos en forma de puño (fusión de los dedos).
- ❖ Pliegue único en la palma de las manos.

- ❖ Disminución del tono muscular (hipotonía).
- ❖ Anomalías esqueléticas de las extremidades.

Los padres de bebés con trisomía 13 causada por translocación deben recibir asesoría genética y someterse a pruebas genéticas, lo cual les puede ayudar a evitar tener otro hijo con la afección.

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. El tratamiento varía de un niño a otro y depende de los síntomas específicos.

SINDROME DE ANGELMAN

El síndrome de Angelman es una enfermedad genética rara que ocasiona un desorden neurológico en el cual se detectan dificultades severas de aprendizaje que están asociadas con características de apariencia facial y de comportamiento determinadas. En el pasado a este padecimiento se le conocía con el nombre de síndrome del bebé feliz, que ha quedado en desuso debido a los prejuicios y la estigmatización.

El síndrome de Angelman es causado por la pérdida de una región del cromosoma 15. Una persona sana recibe dos copias del cromosoma 15, uno de aportación materna y el otro por vía paterna. Sin embargo, la contribución materno-paterna es diferente ya que existen ciertos genes que se expresan de forma muy diferente dependiendo del sexo. Esto está muy relacionado con el fenómeno de impronta genética; este mecanismo consiste en la metilación del ADN.



Si la contribución materna se pierde o muta, el resultado es el síndrome Angelman. Si por el contrario la pérdida o mutación ocurren en la contribución paterna el resultado se conoce como síndrome de Prader-Willi.

El síndrome de Angelman se caracteriza por trastornos alimenticios en el 75%, dilación en sentarse y andar, ausencia de habla, poca capacidad de atención e hiperactividad, falta de aprendizaje, epilepsia hasta en un 80%, movimientos incontrolados como temblores suaves, aleteo de brazos, movimientos espasmódicos, afectividad natural y frecuencia de risas, tamaño de la cabeza menor o mayor de lo habitual, incluso plana por la parte trasera, características faciales como boca sonriente, barbilla

prominente, labio superior fino, ojos hundidos, y tendencia a mantener la lengua entre los labios, ojos azules y pelo rubio en un 95% de los casos, Patrón de deficiente de sueño, escoliosis y estrabismo.

SINTOMAS

- ❖ 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

CARACTERISTICAS

- ❖ 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.
- ❖ Interposición lingual.
- ❖ Pelo, piel y ojos de color claro.
- ❖ Comportamiento inusual, como aleteo de manos y brazos levantados al caminar.
- ❖ Problemas de sueño.

BIBLIOGRAFIA

- <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12714/sindrome-de-angelman>
- <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/raras/sindrome-de-williams.html.html>
- <https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-angelman/>
- <https://www.salud-al-dia/sindrome-de-patau/sindrome-de-patau-7306#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Patau%20o,en%20%C3%B3rganos%20y%20sistemas%20vitales.>
- <https://www.ahedysia.org/patologias/121-sindrome-de-patau>