



**Universidad del Sureste  
Escuela de Medicina**

**Materia:  
Genética**

**Alumno:  
Oscar Eduardo Flores Flores**

**Grado: 3 semestre**

**Grupo: B**

**Tema:  
SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU,  
SINDROME DE ANGELMAN**

## **SINDROME DE WILLIAMS**

### **¿Qué es?**

El síndrome de Williams es una enfermedad genética que afecta a muchas partes del cuerpo.

### **Características**

Se caracteriza por una discapacidad intelectual leve a moderada, una personalidad con características únicas, un rostro único, problemas cardíacos y vasos sanguíneos (cardiovasculares).

### **Diagnóstico genético**

Esto se debe a la deleción del cromosoma 7 en la banda del cromosoma 7q 11.23, lo que se denomina submicroscopia porque no se comprende bien cuando se observa el cromosoma con un microscopio.

### **Diagnostico clínica**

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.

### **Tratamiento**

No existe cura para el síndrome de Williams. Evite la ingesta adicional de calcio y vitamina D.



## **SINDROME DE PATAU**

### **¿Qué es?**

Debido a que es repetitivo, es una enfermedad genética causada por cambios en el cromosoma 13.

### **Características**

Deformidades de las extremidades, valgo del pie. Mano en forma de puño. Palmas plegadas únicas. Disminución del tono muscular (hipopotasemia).

### **Diagnóstico genético**

Debido a que hay cambios repetitivos en el cromosoma 13, se puede detectar.



## Diagnostico clínica

El síndrome de Patau puede detectarse mediante ecografía obstétrica (normalmente detección precoz de diferentes anomalías anatómicas del feto) o utilizando el cariotipo de células fetales obtenido por biopsia durante el período embrionario. Vellosidades coriónicas, amniocentesis o punción funcional.

## Tratamiento

Actualmente no existe ningún tratamiento para este síndrome. Lo único que se puede hacer es tratar paliativamente las posibles complicaciones tempranas.

## SINDROME DE ANGELMAN

### ¿Qué es?

Las enfermedades genéticas causan trastornos del desarrollo y síntomas neurológicos.

### Características

Puede causar retraso en el desarrollo, microcefalia, problemas del habla y del equilibrio, retraso mental y, a veces, ataques. Las personas con síndrome de Angelman suelen sonreír y reír, y tienen una personalidad feliz y emocionada.



### Diagnóstico genético

El síndrome de Angelman es una enfermedad genética rara causada por cambios cromosómicos en la región 15q11-13.

### Diagnostico clínica

Si su hijo tiene signos y síntomas de retrasos en el desarrollo y otras enfermedades, como problemas de movimiento y equilibrio, cabeza pequeña y cabeza plana, el médico de su hijo puede sospechar del síndrome de Angerman y la risa frecuente.

### Tratamiento

Los medicamentos antiepilépticos para controlar las convulsiones, las terapias físicas que ayudan con los problemas de movimiento y caminar, pueden incluir terapias de comunicación para el lenguaje de señas y

la comunicación de imágenes, y terapias conductuales que ayudan a superar la hiperactividad y la falta de atención, así como la cooperación con el desarrollo.

## REFERENCIAS:

1. Síndrome de Williams: MedlinePlus enciclopedia médica. (2017). Medlineplus.Gov.  
<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001116.htm#:~:text=No%20existe%20cura%20para%20el,un%20problema%20de%20salud%20importante.>
2. Síndrome, E. (n.d.). Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad Síndrome de Williams.  
[https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA904.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf)
3. Causas y diagnóstico - Asociación Síndrome Williams de España. (2017, October 11). Asociación Síndrome Williams de España. <https://www.sindromewilliams.org/causas-y-diagnostico/#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Williams%20es,del%20material%20gen%C3%A9tico%2C%20el%20ADN.>
4. Síndrome de Williams | Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program. (2018). Nih.Gov. [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).)
5. Talise, M. (2012, June 5). Tratamiento y pronóstico del síndrome Patau. Webconsultas.com; Webconsultas Healthcare. <https://www.webconsultas.com/salud-al-dia/sindrome-de-patau/tratamiento-y-pronostico-del-sindrome-patau-7309#:~:text=No%20existe%20un%20tratamiento%20disponible,puedan%20presentarse%20de%20forma%20precoz.>
6. Síndrome de Angelman - Diagnóstico y tratamiento - Mayo Clinic. (2020). Mayoclinic.org; &nbsp; <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355627>

7. García Ramírez, M., Csanyi, B., Martínez Antón, J., Delgado Marqués, M., & Bauzano Poley, E. (2008). Síndrome de Angelman: diagnóstico genético y clínico. Revisión de nuestra casuística. *Anales de Pediatría*, 69(3), 232–238. <https://doi.org/10.1157/13125817>
  
8. Otras secciones de este sitio. (n.d.). <https://www.medigraphic.com/pdfs/abc/bc-2002/bc023h.pdf>

