



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Materia:

Genética

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Ensayo síndromes

(Williams, Patau, Angelman)

Presenta:

Fátima Andrea López Álvarez

3* B

Lugar y fecha

Comitán de Domínguez Chiapas a 04/12/20

SÍNDROMES GENÉTICOS

El síndrome de Williams es una enfermedad genética que afecta a diversas partes del cuerpo, la cual se caracteriza por una discapacidad intelectual, se clasifica e leve a moderada, este síndrome es causado por la falta de genes en regiones específicas del cromosoma 7, los signos y síntomas que presentan en la discapacidad intelectual son la dificultad de realizar tareas visuales y espaciales, los rasgos faciales característicos son la frente amplia, nariz corta con punta ancha, mejillas llenas, boca ancha con labios gruesos, pueden presentarse problemas en la dentadura como dientes espaciados, chuecos o ausentes, también pueden presentar hipercalcemia durante la infancia, retraso en el desarrollo, problemas de coordinación, baja estatura, pubertad temprana, los genes perdidos en este síndrome son 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 supra valvular específicamente) que se encuentran en muchas personas con esta condición. La ausencia 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. 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 falta 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 Patau también conocida como trisomía 13 es un trastorno genético producido por una alteración en el material genético del cromosoma 13, es decir, 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 funcionales, en órganos y sistemas vitales.

Entre el 80 y el 90 por ciento de los fetos no llegan a término, y los que nacen con esta patología tienen una esperanza de vida bastante corta (no pasan del primer año).

La causa, como en otros síndromes propiciados por alteraciones cromosómicas, es una migración inadecuada de los cromosomas al dividirse cualquiera de las células reproductoras (óvulo materno o espermatozoide paterno). El síndrome de Patau no es hereditario, sin embargo, un factor de riesgo puede ser una avanzada edad materna. Los síntomas de esta afección son diversos como el labio leporino o paladar hendido, polidactilia, Ojos muy juntos (incluso fusionarse en uno solo), Disminución del tono muscular, Manos empuñadas, División o hendidura en el iris (coloboma), Orejas de implantación baja, Pliegue palmar único, Discapacidad intelectual (grave), Defectos del cuero cabelludo (ausencia de piel), Convulsiones, Microcefalia, Anomalías esqueléticas (en las extremidades), Ojos pequeños. Los recién nacidos con trisomía 13 suelen necesitar asistencia médica desde el mismo momento del nacimiento debido a que 2/3 de los casos obtienen puntuaciones inferiores a 7 en el test de Apgar al primer minuto, cifra que desciende a 1/3 a los 5 minutos de vida. Dado que las anomalías cardíacas representan la causa principal de morbimortalidad de la trisomía 13.

El síndrome de Angelman es un trastorno genético que afecta principalmente al sistema nervioso. Los rasgos característicos de esta condición incluyen retraso del desarrollo, discapacidad intelectual, discapacidad severa para hablar, problemas con el movimiento y el equilibrio (ataxia), epilepsia y cabeza muy pequeña. Las personas con síndrome de Angelman parecen estar siempre de buen humor y sonrían mucho. También hacen movimientos de aleteo con las manos. Muchos de los rasgos característicos del síndrome de Angelman resultan de la pérdida de la función de un gen llamado *UBE3A* pero el mecanismo para esta pérdida es bastante complejo. La mayoría de los casos de síndrome de Angelman no se heredan, aunque en raras ocasiones uno de los cambios genéticos responsable por el síndrome de Angelman se puede heredar. Los pacientes con síndrome de Angelman son aparentemente normales al nacimiento. En los primeros 6 meses de vida pueden darse dificultades en la alimentación e hipotonía, seguidos de un retraso psicomotor entre los 6 meses y los 2 años de edad. Generalmente a partir del primer año, se desarrollan las características típicas del SA: discapacidad intelectual profunda, ausencia de habla, estallidos de risa con aleteo de manos, microcefalia, macrostomía, hipoplasia maxilar, prognatia y problemas neurológicos con marcha de tipo marioneta, ataxia y crisis epilépticas con anomalías específicas en el electroencefalograma (EEG) (actividad delta con elementos trifásicos con mayor expresión en las regiones frontales). Otros signos descritos incluyen

aspecto feliz, hiperactividad sin agresividad, escasa capacidad de atención, excitabilidad y trastornos del sueño con disminución de la necesidad de dormir, incremento de la sensibilidad al calor, atracción y fascinación por el agua. Con la edad, las características típicas de la enfermedad son menos marcadas y aparecen engrosamiento facial, escoliosis torácica y problemas de movilidad. La escoliosis torácica está descrita en el 40% de los pacientes del AS (la mayoría mujeres). Las crisis epilépticas persisten en la edad adulta, pero la hiperactividad, la escasa capacidad de atención y los trastornos del sueño mejoran. Su tratamiento incluye fisioterapia, terapia ocupacional y del habla, incluyendo métodos no verbales de comunicación. Como los pacientes suelen presentar crisis epilépticas a una edad muy temprana, se requiere medicación anticonvulsiva. En pacientes con graves trastornos del sueño pueden administrarse sedantes. La función visual también debe ser monitorizada.

[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).)

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=904

<https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/geneticas/sindrome-de-patau.html>

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/symptoms-causes/syc-20355621>