

Universidad del Sureste
Licenciatura en Medicina Humana

GENETICA HUMANA

Trabajo:

Ensayo de síndrome Patau, Williams y Angelman

Alumna:

Polet Viridiana Cruz Aguilar

Docente:

Q. Hugo Nájera Mijangos

Comitán de Domínguez, Chiapas a 04 de diciembre del 2020

INTRODUCCION

Para empezar ¿Qué son las enfermedades genéticas?

Una enfermedad o trastorno genético es una afección patológica causada por una alteración del genoma que provoca la síntesis de proteínas defectuosas.

Estas enfermedades pueden ser hereditarias o no, según si el gen alterado está presente en las células germinales (óvulos y espermatozoides) en este caso sí lo será o en las células somáticas en este caso no será hereditario.

El genoma está formado por moléculas de ADN de gran tamaño donde se guarda y transmite de generación en generación toda la información necesaria para el desarrollo de todas las funciones biológicas de un organismo. Lo podemos imaginar como un gran collar que está formado por cuatro tipos de perlas llamadas A (adenina), G (guanina) C (citosina) y T (timina) (son los aminoácidos). La combinación de estas perlas da lugar a una multitud de posibilidades (se crearían collares de muchos tipos).

Casi todos los genes de nuestro cuerpo están presentes en dos copias. Cuando las parejas conciben un hijo, le transmiten una copia de cada uno de los genes de su cuerpo de manera que el bebé tiene un grupo completo de genes de la madre y un grupo completo de genes del padre.

Si la copia que reciben de cada padre tiene una mutación en el mismo gen, el hijo sufrirá una enfermedad al no poder sintetizar las proteínas correctas. En el caso de que reciba un gen con la mutación de uno de los padres y un gen normal del otro, el hijo será portador (al igual que sus progenitores) pero no desarrollará la enfermedad.

Sin embargo, a veces puede ocurrir que aparezca una mutación (alteración) en un gen sin que ninguno de los dos padres la haya transmitido. Estaríamos hablando de mutaciones de nueva aparición o de novo que estaría presente en el niño pero sin haber sido heredada de los padres.



SINDROME DE WILLIAMS

¿Qué es el síndrome de Williams? Es una enfermedad genética que se caracteriza por un trastorno en el desarrollo presentando un comportamiento hipersocial. 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.

¿Cuáles son las causas?

Este síndrome se presenta cuando no se tiene una copia de varios genes. Uno de los 25 genes ausentes es el que produce la elastina, una proteína que permite que los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales se retraigan. Por ello, la falta de una copia de este gen provoca la piel elástica, articulaciones flexibles o el estrechamiento de los vasos sanguíneos que se observan en esta afección.

Signos que los hacen distinguir:

- Frente estrecha
- Aumento de tejido en la área de alrededor de los ojos
- Mandíbula pequeña
- Labios gruesos
- Mejillas caídas en la región molar
- Nariz corta
- Rigidez articular
- Alteración de columna
- Estatura baja en comparación a la familia



No son evidentes hasta los 2-3 años de edad ya que presentan un ligero retraso del crecimiento.

PREVENCIÓN:

Este síndrome no existe la forma de prevenir, pero existen pruebas que ayudan a detectarlo desde la vida intrauterina, existen pruebas prenatales para las parejas con antecedentes familiares.

DIAGNOSTICO:

Una de las técnicas utilizadas es Hibridación In Situ Fluorescente que consisten en aplicar un reactivo a un segmento de ADN de la región del cromosoma marcado con fluorescencia.

La ecografía del riñón o la ecocardiografía combinada con ecografía Doppler también son pruebas para el síndrome de Williams.

TRATAMIENTO:

No tiene cura, sino más bien se necesita fisioterapia a aquellas que tienen rigidez articular.

SINDROME DE PATAU

¿Qué es?

Este síndrome no es heredado ya que el problema es en la formación de las células germinales debido a un error en la división celular denominado "no disyunción". En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas 13.

Este síndrome se da a la trisomía del cromosoma 13 (un extra) es decir un cariotipo correspondiente a 47,XX,+13 o 47,XY,+13. (El cariotipo normal de una mujer es 46,XX y el de un hombre es 46, XY).

¿Qué signos o características los puede distinguir?

- no llegan a término pero si llegan a término, suelen fallecer en el primer año de vida por problemas cardiorrespiratorios.
- Retraso del crecimiento intrauterino
- Bajo peso al nacer
- Alteración del SNC, corazón y riñones
- Cráneo con microcefalia
- La cara presenta anomalías de los globos oculares, la nariz es aplanada, y la boca suele presentar fisuras labiales y palatinas.
- Las orejas son displásicas y de implantación baja con sordera total por alteraciones del sistema nervioso central.
- En el abdomen suelen presentar anomalías de las vísceras, riñones poliquísticos y malformaciones del aparato genital
- Extremidades presentan malformaciones en los dedos de manos y pies y displasia de caderas junto con malformaciones de la columna vertebral.

¿Con que se puede diagnosticar?

La técnica de DGP permite detectar una trisomía 13 (entre otras alteraciones) y por tanto seleccionar aquellos embriones no portadores.

TRATAMIENTO

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



SINDROME DE ANGELMAN

¿QUÉ ES EL SINDROME DE ANGELMAN?

Es un síndrome genético, va a causar retrasos en el desarrollo tanto en el habla, y equilibrio. 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 (*UBE3A*).

SIGNOS Y SINTOMAS QUE LOS DISTINGUEN:

- 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
- Comportamiento inusual
- Suelen sonreír y reír frecuentemente, y tienen personalidades felices y excitables.



FACTORES DE RIESGO:

Este síndrome es poco frecuente, la mayoría de los que tienen este síndrome no tienen antecedentes familiares de que tengan esta enfermedad.

A veces se puede heredar uno de los padres aun que los investigadores no saben qué causa los cambios genéticos que ocasionan el síndrome de Angelman.

TRATAMIENTO

No existe cura sino más bien el tratamiento se centra en controlar los problemas médicos y de desarrollo.

BIBLIOGRAFÍAS

- Instituto Marques. (2019). *SÍNDROME DE PATAU (TRISOMÍA 13)*. Institut Marquès. <https://institutomarques.com/glosario/sindrome-patau-trisomia-13/>
- *Síndrome de Angelman - Diagnóstico y tratamiento - Mayo Clinic*. (2020, 5 mayo). MAYOCLINIC. <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355627>
- *Síndrome de Angelman - Síntomas y causas - Mayo Clinic*. (2020, 5 mayo). MAYO CLINIC. <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/symptoms-causes/syc-20355621>
- *Síndrome de Williams*. (2017, 1 diciembre). CuidatePlus. <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/raras/sindrome-de-williams.html.html>