



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

**Materia: Genética**

**Químico: Hugo Nájera Mijangos**

**Ensayo: Síndrome de Williams, síndrome de Patau y síndrome de Angelman**

**Alumna: Guadalupe Elizabeth González González**

**Lugar y fecha**

**Comitán de Domínguez Chiapas a 04/12/2020.**

## Síndrome de Williams, síndrome de Patau y síndrome de Angelman



El síndrome de Williams, fue descrito por primera vez en el año de 1961, es secundario a la deleción de una región del cromosoma 7 y cualquiera de los dos progenitores puede transmitir este gen. Este síndrome se caracteriza clínicamente por dismorfismo, alteraciones cardiovasculares, retraso mental leve o moderado y un perfil cognitivo y conductual característico.

Así también puede conocerse como monotonía 7, esta afección genética es de muy poca incidencia. Afecta a la misma proporción y niñas y tiene una incidencia es de 1/20000 nacimientos.

Este síndrome tiene una misma sintomatología que afecta a un gran número de sistemas y funciones del organismo. Produce síntomas neurológicos y conductuales como discapacidad intelectual, estrechamiento de la aorta y alteraciones en otras arterias, retraso en el desarrollo del sistema endocrino, problemas de columna, signos de envejecimiento precoz, tienen una tendencia a las hernias inguinales, infecciones urinarias, iris estrellado y otros problemas oculares o hipersensibilidad a los sonidos.

Hoy en día el 95% de los casos se diagnostica de manera temprana, lo cual es de gran ayuda para poder planificar un tratamiento adecuado y realizar un seguimiento periódico.

No hay un tratamiento específico para el síndrome de Williams, pero lo que si se puede hacer son intervenciones para aminorar determinados síntomas que suponen un problema para la persona.

Para el tratamiento de este síndrome se requiere de un equipo multidisciplinario .Se involucran en el tratamiento neurólogos, psicólogos, psicopedagogos, terapeutas físicos entre otros.

Los rasgos faciales que se presentan en este síndrome pueden aparecer hasta los 2 o 3 años de edad y los niños pueden presentar un ligero retraso en el crecimiento. Entre estos aspectos faciales se encuentran mandíbula pequeña, labios gruesos, nariz corta, frente estrecha. Así también se puede manifestar miopía, acumulo del calcio en el riñón, rigidez articular.



En cuanto al síndrome de Patau se debe a la trisomía del cromosoma 13. Este síndrome no es heredado, sino que este problema es provocado en el momento en que las células germinales tienen un error en su división celular que se denomina “no disyunción”. Quienes padecen este síndrome suelen fallecer en el primer año de vida por problemas cardiorrespiratorios.

Se produce un retraso en el crecimiento intrauterino y bajo peso al nacer. Presentan alteraciones características que afectan al sistema nervioso central, corazón y riñones. La cara presenta anomalías de los globos oculares, el cráneo presenta microcefalia con un cerebro morfológicamente anormal, 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 usualmente se presentan anomalías de las vísceras, riñones poliquísticos y malformaciones del aparato genital. En el tórax pueden localizarse anomalías graves cardíacas y de los grandes vasos. También en las extremidades presentan malformaciones en los dedos de manos y pies y displasia de caderas junto con malformaciones de la columna vertebral.

No hay ningún tratamiento para curar el síndrome de Patau, solamente existen cuidados paliativos para tratar las complicaciones que vayan surgiendo como producto de los síntomas.



El síndrome de Angelman es un trastorno neurodesarrollo, de base genética. Este síndrome se caracteriza por retraso mental profundo, al que se le añade un trastorno de lenguaje, además falta de atención e hiperactividad, trastorno motor, rasgos físicos característicos y por un patrón conductual típico.

Este síndrome fue identificado en el año de 1965, por Harry Angelman un pediatra de origen inglés. El síndrome de Angelman afecta de igual manera a hombres y a mujeres. El cociente de desarrollo se sitúa en el rango de retraso moderado a profundo. Los niños con este síndrome pasan constantemente de una actividad a otra, sin ninguna dificultad aparente. El lenguaje está mucho más afectado en el área expresiva que en la receptiva. Raramente un niño con SA consigue pronunciar un contenido semántico con más de 3 a 5 palabras aisladas. En comparación con su comprensión que es mucho mejor, esto les permite una mejor adaptación social mayor de la que se puede intuir a partir de una intuición superficial. Pueden expresar sentimientos, sentirse comprendidos y responder a señales sociales. Así también

pueden disfrutar de la mayoría de las actividades recreativas como televisión, deportes, cine, música entre otros. Además la comunicación tiende a incrementarse con la edad.

En cuanto a los rasgos físicos característicos son microcefalia, talla baja, hipoplasia medio-facial, aplanamiento occipital, surco occipital, macroglosia protrusión lingual, prognatismo, boca grande, separación entre los dientes, estrabismo, hipopigmentación cutánea, escoliosis, cabellos claros, ojos claros y sindáctilas. Hay que recalcar que al nacimiento no está presente la microcefalia, pero a partir de los dos años el 50 % de los casos la presentan.

Además no todas las características físicas están presentes en todos los pacientes. Muchos niños con SA no tienen alteraciones pigmentarias y algunos tienen un perímetro craneal normal. El fenotipo conductual en los pacientes con SA llama fuertemente la atención, su aspecto característico físico, se añade una peculiar forma de moverse. Este fenotipo conductual son risa fácil, apariencia feliz, aleteo de manos, hiperactividad, baja capacidad de atención, ansiedad, agresividad, sensibilidad incrementada al calor, fascinación por el agua, baja sensibilidad al dolor.

Las personas que tienen el síndrome de Angelman también pueden mostrar las siguientes características:

- Convulsiones, que generalmente comienzan entre los 2 y 3 años de edad
- Movimientos rígidos o espasmódicos
- Interposición lingual
- Problemas de sueño

No hay cura para el síndrome de Angelman, lo que sí se puede dar son medicamentos anticonvulsivos, fisioterapia y terapia de comunicación.

Como conclusión es que el síndrome de Williams el cromosoma afectado es el siete, y cualquiera de los dos progenitores puede transmitir este gen, el síndrome de Patau la región afectada es el cromosoma 13, este síndrome no es heredado, sino que este problema es provocado en el momento en que las células germinales tienen un error en su división celular que se denomina "no disyunción". Finalmente el síndrome de Angelman que afecta de igual manera a hombres y a mujeres. Entre las varias causas de alteración cromosómica en el síndrome de Angelman, la más frecuente es la delección (pérdida de un pedazo de cromosoma que se separa del material genético) de un fragmento del cromosoma 15 heredado de la madre.

## Referencias

- Giannotti, A., & Vicari, S. (1999). La síndrome di Williams. Aspetti clinici e riabilitativi.
- Diaz-Kuan, A. (2014). Síndrome de Patau. Revista Medica Herediana, 25(3), 181-182.
- González, I. C., Arquero, R. G., & de Pablo, T. G. Síndrome de Patau.
- Brun, C. (2005). Síndrome de Angelman: del gen a la conducta. Nau Llibres.