



# **Universidad del Sureste**

**Licenciatura en Medicina Humana**

**Materia:**

**Genética Humana**

**Hugo Najera**

**Alumno:**

**Minerva Reveles Avalos**

**Semestre y grupo:**

**3 "B"**

**Comitán de Domínguez, Chiapas a; 04 de diciembre de 2020.**

## **SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU, SINDROME DE ANGELMAN**

Las enfermedades raras también son conocidas como enfermedades poco comunes, enfermedades minoritarias o enfermedades poco frecuentes; según la definición de la Unión Europea son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que se presentan con una frecuencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Aunque no todas las enfermedades raras tienen una causa genética, en muchas de éstas puede existir una predisposición de origen genético y por ello, para que se produzca la enfermedad son necesarios determinados estímulos ambientales, tóxicos, inmunológicos, etcétera, que actúan como desencadenantes de la misma (MuñozRuata, 2004).

### **SINDROME DE WILLIAMS**

El síndrome Williams (SW) es una enfermedad rara. Tiene una incidencia de un caso cada 20.000 nacimientos vivos. Se trata de una alteración genética, localizada en el cromosoma 7 (banda 7q11.23), en el 99% de los casos. La alteración genética afecta el desarrollo y el funcionamiento del sistema nervioso central. Esta enfermedad no tiene cura, pero se pueden suavizar los síntomas cognitivos, emocionales y sociales. El SW ocurre casi en exclusividad en niñas y de forma excepcional en niños. Los estudios epidemiológicos indican que está presente en todas las etnias, lenguas y culturas. El rango más llamativo de las personas con SW es la discrepancia entre el funcionamiento intelectual general (retraso leve o moderado) acompañado de unas habilidades lingüísticas sobresalientes, muy superiores a lo esperado para su edad cronológica y mental. En un porcentaje alto de casos se observan problemas cardíacos, endocrinos, alteraciones del sueño, hiperacusia selectiva y alteraciones en la cognición espacial.

Las características físicas no son suficientes para diagnosticar a los pacientes con SW, por lo que se necesitan pruebas moleculares para confirmar el diagnóstico. Ha habido SW desde su nacimiento. Pero a pesar de esto, algunas personas pierden el diagnóstico hasta mucho más tarde porque pierden algunos hitos clave del desarrollo (Schiber, 2000). Hasta el año 2000, el diagnóstico se realizaba mediante el análisis de características físicas, síntomas y enfermedades. En 2004, fue posible verificar si



faltaba un gen, por lo que comprende la razón del SW. Existe una técnica llamada hibridación in situ por fluorescencia (FISH) que le permite saber qué genes han cambiado y cómo ocurren. Es la base de la enfermedad. Solo si hay síntomas y signos (físicos, patológicos Y psicológicamente).

## SINDROME DE PATAU

La trisomía 13 (también conocida como síndrome de Patau) es una enfermedad genética en la que una persona tiene tres copias de material genético del cromosoma 13, en lugar de las dos normales. En casos raros, el exceso de material puede estar adherido a otro cromosoma (translocación). El exceso de material puede interferir con el desarrollo normal. En la mayoría de los casos, no se transmite de padres a hijos. Por el contrario, el evento que causa la trisomía 13 ocurre en el espermatozoides o en el óvulo que forma el feto. Se presenta en aproximadamente 1 de cada 10.000 recién nacidos.

Las personas con trisomía en el cromosoma 13 tienen una discapacidad intelectual grave y

### Síndrome de Patau



muchas anomalías físicas graves al nacer (congénitas), que pueden reducir la supervivencia. Los problemas incluyen, entre otros, defectos cardíacos, defectos del cerebro (todo el cerebro) o de la médula espinal, defectos renales (enfermedad renal poliquística), ojos pequeños o poco desarrollados (microftalmia), dedos extra, labios agrietados con o sin fisura y tono muscular débil (hipopotasemia).

Un análisis de sangre llamado cariotipo generalmente se usa para diagnosticar problemas cromosómicos. El análisis del cariotipo se puede realizar en los padres para determinar si están translocados. También se pueden realizar exámenes prenatales o exámenes (como análisis de sangre

materna, ultrasonido fetal, muestreo de vellosidades coriónicas o amniocentesis) para determinar si el feto tiene trisomía 13 u otras enfermedades cromosómicas.

## SINDROME DE ANGELMAN

El síndrome de Angelman es una enfermedad genética que afecta principalmente al sistema nervioso. Las características de esta enfermedad incluyen retraso en el desarrollo, retraso mental, deficiencia severa del habla, movimiento y equilibrio (ataxia), epilepsia y cabeza pequeña. Las personas con síndrome de Angelman siempre parecen estar felices y sonreír

mucho. También hacen movimientos de aleteo con las manos. Muchas características del síndrome de Angelman provienen de la pérdida de función del gen UBE3A, pero el mecanismo de esta pérdida es muy complicado. Aunque en casos raros, un cambio genético que causa el síndrome de Angleman se puede heredar, la mayoría de los casos de síndrome de Angleman no se heredan. 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 número de enfermedades raras depende del grado de especificidad utilizado para clasificar las diferentes enfermedades. Hasta ahora, en el campo médico, la enfermedad se ha definido como un cambio en la salud, que presenta un patrón único de síntomas y un solo tratamiento. Considerar un modelo como el único modelo depende enteramente del nivel de definición de nuestro análisis. Cuanto más preciso sea nuestro análisis, mayor será el matiz que apreciamos. Aunque casi todas las enfermedades genéticas son enfermedades raras, no todas las enfermedades raras son enfermedades genéticas. Aunque la mayoría son hereditarios y existen al nacer, no aparecen hasta una edad más avanzada. La ER afecta a cualquier persona y puede aparecer a cualquier edad. Por tanto, la ER aparece desde el nacimiento o la infancia.

## Bibliografía

- Puente, A., María, F., Fernández, P., Jesús, L., Alvarado, M., Virginia, I., & Rodríguez, J. (n.d.). *Síndrome Williams: una enfermedad rara con sintomatología contradictoria [Williams syndrome: A rare disease with contradictory symptomatology]*. <http://www.scielo.org.co/pdf/rlps/v43n2/v43n2a02.pdf>
- *Trisomía 13* | *Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program*. (2017). Nih.Gov.  
<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13424/trisomia-13z>
- Ahedysia. (2020). *Síndrome de Patau*. Ahedysia.org.  
<https://www.ahedysia.org/patologias/121-sindrome-de-patau>
- *INFORMACION ACERCA DEL SINDROME DE ANGELMAN 7 ma Edición*. (2009).  
[https://www.angelman.org/wp-content/uploads/2015/11/sindrome\\_de\\_angelman\\_3\\_29\\_10.pdf](https://www.angelman.org/wp-content/uploads/2015/11/sindrome_de_angelman_3_29_10.pdf)
- *SÍNDROME DE ANGELMAN*. (2020). Pediatrasandalucia.org.  
<http://pediatrasandalucia.org/Sanfelipe/PEDIATRIA/Temas%20Casos%20Patologia%20Pediatria/temas/S%C3%ADndrome%20de%20Angelman.htm>
- *Síndrome de Angelman - Facultad de Medicina*. (2020). Facultad de Medicina.  
<https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-angelman/>
- *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#:~:text=Un%20diagn%C3%B3stico%20definitivo%20casi%20siempre,indicar%20el%20s%C3%ADndrome%20de%20Angelman>.
- *Síndrome de Angelman* | *Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program*. (2015). Nih.Gov.  
<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12714/sindrome-de-angelman>