

UNIVERSIDAD DEL SURESTE ESCUELA DE MEDICINA

MATERIA:

GENÉTICA HUMANA

CATEDRÁTICO:

HUGO NÁJERA MIJANGOS

PRESENTA:

AXEL DE JESÚS GARCÍA PÉREZ

TRABAJO:

SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU, SINDROME DE
ANGELMAN

GRADO Y GRUPO:

3° B

LUGAR Y FECHA:

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS. 04 DE DICIEMBRE DEL 2020

SINDROME DE WILLIAMS, SINDROME DE PATAU Y SINDROME DE ANGELMAN

EL SÍNDROME DE WILLIAMS

Es una enfermedad genética, afecta a diversas partes del cuerpo, se caracteriza por una discapacidad intelectual, esta se clasifica en leve a moderada, este síndrome se da por la falta de genes en regiones específicas del cromosoma 7.

Los signos y síntomas que presentan en la discapacidad intelectual se caracteriza por la dificultad de realizar tareas visuales y espaciales. Entre los rasgos faciales característicos son la frente amplia, una nariz corta con punta ancha, mejillas llenas, boca ancha con labios gruesos, se han presentado casos en los que se muestran 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*. 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, o sea que no hay necesidad de que algún miembro de la familia haya presentado la dicha enfermedad. 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.

EL SÍNDROME DE PATAU

Es conocida como trisomía 13. Es un trastorno genético que se produce por la alteración en el material genético del cromosoma 13 (existe una copia extra de dicho cromosoma). Esta enfermedad afecta en el desarrollo natural desde que se da el nacimiento y genera varias alteraciones graves, tanto anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas vitales.

La causa es dada por alteraciones cromosómicas, es una migración inadecuada de los cromosomas que al dividirse cualquiera de las células reproductoras.

El síndrome de Patau no es hereditario, pero sí es un factor de riesgo que puede ser grave en una avanzada edad materna.

Los síntomas de esta afección son: 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.

SÍNDROME DE ANGELMAN

Es un trastorno genético, afecta al sistema nervioso. Los rasgos que caracterizan este trastorno incluyen un retraso del desarrollo, una discapacidad intelectual, discapacidad severa para hablar, problemas en los movimientos y del equilibrio (ataxia), epilepsia y cabeza muy pequeña.

Las personas con este síndrome parecen estar de un buen humor y suelen sonreír 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*. La mayoría de los casos de síndrome de Angelman no se heredan, pero en raras ocasiones se puede heredar.

Los pacientes con síndrome de Angelman parecen normales al nacimiento, pero en los primeros 6 meses de vida se pueden dar 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 que tienen un 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 siguen en la edad adulta, la escasa capacidad de atención y los trastornos del sueño mejoran.

BIBLIOGRAFÍA:

- Síndrome de Williams. (2018, 21 septiembre). National Center for Advancing Translational Sciences. [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))
- Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. (2010, 4 julio). Orphanet. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=904
- Síndrome de Angelman. (2020, 5 mayo). MAYO CLINIC. <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/symptoms-causes/syc-20355621>