



UNIVERSIDAD DEL SURESTE
MEDICINA HUMANA

Genética humana

Q.F.B. Najera Mijangos Hugo

Ensayo de Síndromes

3oB

PRESENTA:

Gabriela Gpe Morales Argüello

Lugar y fecha

Comitán de Domínguez Chiapas a 04/12/2020



Síndrome de Williams



Es un trastorno genético poco común, causado por una pérdida de material genético en el cromosoma siete, fue descubierto por el cardiólogo Neozelandés John Williams y paralelamente por el pediatra alemán Alois Beuren en 1961. Se da en uno de cada 20,000 nacimientos.

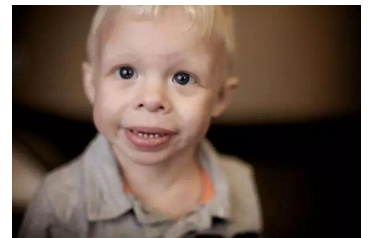
Etiología: ocurre por una micro-delección del cromosoma 7q11.23, esto hace referencia a que se ha perdido parte de la información genética de uno de los dos cromosomas 7 procedentes de la madre o del padre; el número de genes aproximado que se han perdido en esta región del cromosoma oscila entre 20-40 de los 80,000 presentes.

Genes faltantes:

1. (ELN) gen de la elastina, le da resistencia y elasticidad a los vasos sanguíneos, ligamentos, piel y pulmones.
2. Otro de los genes presentes en el síndrome de Williams son el WSTF y el FKBP conocidos como responsables de las alteraciones cognitivas y del comportamiento respectivamente.

Características clínicas:

- Aumento del tejido alrededor de los ojos
- Las mejillas Protruidas y caídas con región malar poco desarrollada
- Voz ronca
- Mandíbula pequeña
- Dientes pequeños, mala oclusión dental
- Suelen tener rostro de diablillo (nariz respingada, frente amplia y labios gruesos)



Características clínicas cardiovasculares: el 75% presentan estrechamientos en algunos vasos sanguíneos, fundamentalmente la Aorta supra valvular y la arteria pulmonar pero pueden afectarse otras arterias también.

Endocrino-metabólicas: puede haber hipercalcemia y es frecuente un ligero retraso de crecimiento.

Manifestaciones que afectan al aparato digestivo: hernias inguinales y estreñimiento crónico

Manifestaciones que afectan al sistema músculo-esquelético: bajo tono muscular, alteraciones de la columna y contracturas articulares.

Diagnóstico: análisis de microarrays, ecografía obstetricia y Test de hibridación fluorescente in situ.

Asociaciones de ayuda para pacientes con síndrome de Williams:

Nacionales; federación colombiana de enfermedades raras (FECOER)

Internacionales; asociación síndrome Williams España-Argentina-Chile-Brasil-Reino Unido-Finlandia-Rumania-Italia-Japón-Francia-América.



Síndrome de Patau



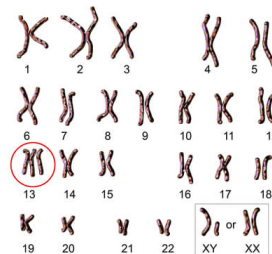
Observado por primera vez por Thomas Bartholin en 1657 y En 1960 lo descubrió el doctor Klaus Patau, es un trastorno genético y poco frecuente que más a menudo se da en madres de edad avanzada, no se transmite de padres a hijos y se da en la formación del feto.

Causa: se debe a una trisomía en el cromosoma 13 consecuencia de una no disyunción meiótica.

Cariotipo: 47 XX +13, 77 XY +13

Diagnóstico:

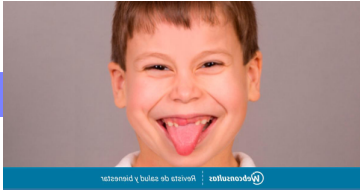
- o vellosidades corionicas
- o amniocentesis



Características físicas: hendiduras faciales, Hipotelorismo, microcefalia, hernia umbilical e inguinal, retraso mental, convulsiones, aumento de tamaño del riñón, microftalmia, pliegue simiesco, polidactilia, micrognatia, criptorquidia, pie en mecedora, así como también, defecto del tabique ventricular, displasia valvular, arteria umbilical única y holoprosencefalia.

Los bebés con trisomía 13 generalmente tienen problemas de alimentación relacionadas con la dificultad de coordinar la succión con el acto de respirar y tragar; muchos de ellos tienen

una succión muy débil lo que lleva a que fácilmente se ahoguen y vomite. El reflujo y el labio y el paladar hendido contribuyen a aumentar estos problemas.



Síndrome de Angelman



El síndrome de Angelman Es un trastorno genético con características que incluyen deterioro grave de lenguaje, discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo y ataxia, que son problemas de movimiento y equilibrio; la mayoría de los niños con éste síndrome tienen microcefalia; lleve el nombre del médico Harry Angelman quién fue el primero que delineó el síndrome en 1965.

Este síndrome es un trastorno neuro conductual, que afecta aproximadamente a uno de cada 15,000 personas y éste, es causado por diversas mutaciones y deleciones genéticas del gen UBE3a que es heredado por la madre, en la región cromosómica 15q11-13, se encuentra en el cromosoma 15 y la afección se caracteriza por retraso en el desarrollo, convulsiones, falta de habla y problemas para equilibrarse y caminar, las personas con este síndrome tienen un patrón conductual y motor definido como la **marioneta feliz** ya que se caracteriza por movimientos espasmódicos atáxico similares a los de una marioneta, una disposición alegre y sociable.

Los primeros signos de este síndrome generalmente se presentan cuando un paciente tiene entre 6 y 12 meses de edad y las convulsiones aproximadamente comienza entre las edades de 2 y 3 años.

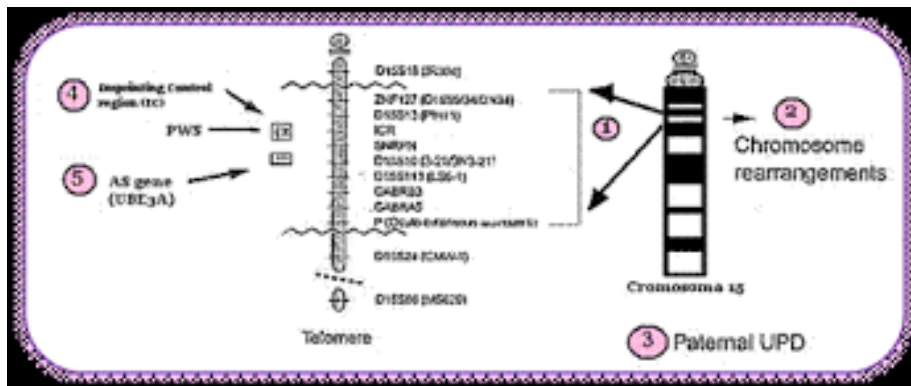
Las personas con el síndrome de Angelman también pueden exhibir un aumento del apetito, lo que puede provocar obesidad y las complicaciones que tenga y también incluye:

- Una lengua sobresaliente
- Empujar la lengua
- Una mandíbula anormalmente protuberante
- Una boca ancha o dientes muy espaciados
- Mayor sensibilidad al calor
- Comportamientos excesivos de masticar o de tocar la boca
- Estrabismo, una condición que causa a los ojos cruzados
- Escoliosis

El síndrome de Angelman es causado por una reducción severa de la expresión en un gen particular (UBE3a) en el cerebro, por naturaleza de este gen, sólo una copia del cromosoma 15 heredada por la madre es capaz de funcionar activamente. Se desconoce a qué se dirige este gen y como su función es relevante en este síndrome.

Causas:

- Eliminaciones génicas
- Mutaciones UBE3a
- Disomía uniparental
- Defecto de impresión



Bibliografía:

**Síndrome de Williams | Genetic and Rare Diseases .
[rarediseases.info.nih.gov › espanol › syndrome-de-williams](https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/sindrome-de-williams)**

**[cuidateplus.marca.com › Enfermedades › Raras](https://cuidateplus.marca.com/Enfermedades/Raras/Sindrome-de-Williams-Sintomas-Tratamientos-e-Informacion)
Síndrome de Williams: Síntomas, Tratamientos e Información**

**SÍNDROME DE PATAU (TRISOMÍA 13) - Institut Marquès
[institutomarques.com › syndrome-patau-trisomia-13](https://institutomarques.com/sindrome-patau-trisomia-13)**

**Trisomía 13 - Asociación Española de Pediatría
[www.aeped.es › files › documentos › syndrome de patau](http://www.aeped.es/files/documentos/sindrome-de-patau)**

**Síndrome de Angelman - Orphanet
[www.orpha.net › consor › cgi-bin › OC Exp](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp)**

**Síndrome de Angelman | Genetic and Rare Diseases
[rarediseases.info.nih.gov › syndrome-de-angelman](https://rarediseases.info.nih.gov/sindrome-de-angelman)**