



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Materia:

Genética

Ensayo

Hugo Nájera Mijangos

Presenta. Arturo Pedro Emanuel Alvarado Martínez

Lugar y fecha

Comitán de Domínguez Chiapas a 04/12/2020.

Síndrome De Williams

Es una enfermedad genética que afecta varias partes del cuerpo, es caracterizado por discapacidad intelectual de leve a moderada, rostro distintivo, problemas del corazón, entre otros. Es causado por la deleción de material genético de una región específica del cromosoma 7 localizada en el brazo largo (q) del cromosoma 7 en la región de las bandas 11.23 (7q11.23). esta región incluye más de 25 genes, y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes contribuye a los rasgos característicos del síndrome.

Se hereda de forma autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos, sin que haya otros casos en la familia. Una persona con síndrome de Williams tiene una probabilidad del 50% de transmitir la enfermedad a sus hijos, en cada embarazo. Se producen como eventos aleatorios durante la formación de las células reproductivas en uno de los padres de la persona afectada. 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. Todavía no existe cura. El tratamiento depende de los síntomas que haya.

Los síntomas del síndrome de Williams pueden ser variados, más comúnmente incluyen:

Discapacidad intelectual de leve o moderada: Hay mayor dificultad con tareas visuales y espaciales como dibujar o montar rompecabezas, pero el habla, la música y el aprendizaje por repetición no son tan afectados.

Apariencia facial característica: los niños tienen rasgos faciales distintivos, como una frente amplia, nariz corta con una punta ancha, mejillas llenas, y boca ancha con labios gruesos. Puede haber problemas dentales como dientes pequeños y muy espaciados o torcidos o ausentes. Y en los niños mayores y en adultos, la cara parece más alargada y flaca.

Otros síntomas incluyen:

Anomalías del tejido conectivo, tales como problemas en las articulaciones y piel suave y floja, hipercalcemia en la infancia, retrasos en el desarrollo, problemas de coordinación, baja estatura y pubertad temprana

El tratamiento está dirigido a los síntomas que haya y puede incluir:

Cirugía para corregir problemas del corazón, terapias físicas, modificación de la dieta, medicación para tratamiento de la hipercalcemia como corticoides u otra medicación, medicamentos supresores de las hormonas sexuales en los casos de pubertad temprana, medicamentos para hipertensión, o el estreñimiento y tratamiento de los problemas de los dientes

Síndrome De Patau

También conocido como trisomía en el par 13 o trisomía D es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario. El cariotipo da 47 cromosomas y sirve de diagnóstico prenatal por medio de amniocentesis o cordocentesis sobre todo si los padres optan por el aborto eugenésico. Se trata de la trisomía menos frecuente.

Se suele asociar con un problema meiótico materno, más que paterno y como el síndrome de Down, el riesgo aumenta con la edad de la mujer. Los afectados mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses, como mucho llegan al año. Se cree que entre el 80-90% de los fetos con el síndrome no llegan a término.

El feto presenta un retraso en el desarrollo y uno o varios de los siguientes síntomas: Anomalías en el sistema nervioso que incluyen retraso mental, holoprosencefalia, dilatación de la bifurcación ventricular, hipotonía muscular y alargamiento del surco posterior. Anomalías faciales como disminución de distancia Inter orbital que puede llegar a la presencia de un solo ojo y coloboma. Labio leporino. o ausencia de paladar en algunos casos y trastornos en la lengua, aparición de más de dos Narices. Anomalías renales como hidronefrosis y aumento de tamaño del riñón. Anomalías cardíacas que se incluye comunicación interventricular, displasia valvular y Tetralogía de Fallot. Anomalías de miembros como polidactilia y pie vago. Anomalías en abdomen como onfalocele y extrofia vesicular.

Síndrome De Angelman

Es un trastorno genético. Causa retraso en el desarrollo, problemas de habla y equilibrio, discapacidad intelectual y, a veces, convulsiones. Es poco frecuente, los investigadores no saben qué causa los cambios genéticos que ocasionan el síndrome de Angelman. La mayoría de las personas con síndrome de Angelman no tiene antecedentes familiares de la enfermedad.

Las personas con este síndrome suelen sonreír y reír frecuentemente, y tienen personalidades felices y excitables. Los retrasos en el desarrollo, que empiezan entre los 6 y 12 meses, suelen ser los primeros signos del síndrome de Angelman. Las convulsiones pueden comenzar entre los 2 y 3 años. Las personas con el síndrome de Angelman suelen tener una expectativa de vida casi normal, pero el trastorno no se puede curar. El tratamiento se centra en el manejo de los problemas médicos, de sueño y de desarrollo.

Síntomas

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

Causas

El síndrome de Angelman es un trastorno genético. 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). Normalmente, solo la copia materna del gen UBE3A está activa en el cerebro. La mayoría de los casos de síndrome de Angelman se produce a causa de que la copia materna está ausente o dañada. En unos pocos casos, el síndrome de Angelman se presenta cuando se heredan dos copias del gen paterno, en lugar de una de cada progenitor.

Bibliografía

[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).)

<https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-patau/>

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/symptoms-causes/syc-20355621>