

Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

“SÍNDROME DE WILLIAMS, SÍNDROME DE
PATAU, SÍNDROME DE ANGELMAN”

GENETICA HUMANA

DR:
HUGO NAJERA MIJANGOS

PRESENTA:
Andrea Montserrat Sánchez López

MEDICINA HUMANA

3° SEMESTRE

DICIEMBRE de 2020
Comitán de Domínguez, Chiapas

SINDROME DE WILLIAMS

El síndrome de Williams es una enfermedad genética que termina afectando a varias partes del cuerpo.

Se caracteriza de varias maneras, una de ellas es la discapacidad intelectual leve o moderada, donde hay una mayor dificultad con tareas visuales y espaciales como dibujar o montar rompecabezas, pero el habla, la música y el aprendizaje por repetición (memorización) no son tan afectados.

También apariencia facial: ellos tienen rasgos faciales distintivos, incluyendo 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. En los niños mayores y en adultos, la cara parece más alargada y flaca.

La persona puede tener una Personalidad extrovertida afable y amistosa, y con tendencia extrema a interesarse por otras personas; son comunes el trastorno por déficit de atención e hiperactividad, los problemas de ansiedad y las fobias (miedos exagerados).

El problema más grave asociado con el síndrome de Williams es un tipo de enfermedad del corazón (cardiovascular) conocida como estenosis aórtica supravalvular, que es un estrechamiento del vaso sanguíneo grande (aorta) que lleva sangre desde el corazón al resto del cuerpo

El síndrome de Williams es causada por la pérdida (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

La mayoría de los casos de síndrome de Williams no se heredan, sino que son esporádicos (sin que haya otros casos en la familia). Se producen como eventos aleatorios durante la formación de las células reproductivas (óvulos o espermatozoides) 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. En un pequeño porcentaje de los casos, las personas con síndrome de Williams heredan la deleción cromosómica de un padre con la enfermedad. Una persona con síndrome de Williams tiene una probabilidad del 50% de transmitir la enfermedad a sus hijos, en cada embarazo.

SÍNDROME DE PATAU

El síndrome de Patau o trisomía 13 es un trastorno genético producido por una alteración en el material genético del cromosoma 13

Esta anomalía genética influye en el desarrollo natural desde la concepción y se traduce en múltiples alteraciones graves, tanto anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas vitales.

La causa, como en otros síndromes propiciados por alteraciones cromosómicas, es una migración inadecuada de los cromosomas al dividirse cualquiera de las células reproductoras (óvulo materno o espermatozoide paterno). El síndrome de Patau no es hereditario, sin embargo, un factor de riesgo puede ser una avanzada edad materna.

Los síntomas de esta afección son diversos y van desde:

- Labio leporino o paladar hendido.
- Dedos adicionales en manos o pies (polidactilia).
- Ojos muy juntos (incluso fusionarse en uno solo).
- Disminución del tono muscular.
- Manos empuñadas (los dedos externos sobre los dedos internos).
- Hernias: umbilical o inguinal.
- 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.
- Micrognatia (mandíbula inferior pequeña).
- Criptorquidia (testículo no descendido).

Tipos

Dependiendo de la cantidad de células trisómicas hay 3 tipos:

- **Total:** presencia de un tercer cromosoma en el par 13 en todas las células del cuerpo.

- **Mosaicismo por trisomía 13:** presencia de un cromosoma extra en el par 13 en algunas células. Constituye solo el 5 por ciento de los casos de trisomía 13.
- **Trisomía parcial:** Se trata de la presencia de solo una parte adicional del cromosoma 13 en las células.

SÍNDROME DE ANGELMAN

El síndrome de Angelman es un trastorno genético. Causa retraso en el desarrollo, problemas de habla y equilibrio, discapacidad intelectual y, a veces, convulsiones. Las personas con síndrome de Angelman suelen sonreír y reír frecuentemente, y tienen personalidades felices y excitables. 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.

Los signos y síntomas del síndrome de Angelman incluyen los siguientes:

- 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*).

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.

REFERENCIAS:

- <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/symptoms-causes/syc-20355621>
- <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/angelman-syndrome/symptoms-causes/syc-20355621>
- <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13102/sindrome-de-williams>