



# Universidad del Sureste

**Licenciatura en Medicina Humana**

**Materia:**

**Genética Humana**

**Hugo Najera**

**Alumno:**

**Aldo Gubidxa Vásquez López**

**Semestre y grupo:**

**3 "B"**

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

## SINDROME DE WILLIAMS

El síndrome de Williams es una enfermedad genética que afecta a muchas partes del cuerpo. Se caracteriza por una discapacidad intelectual de leve a moderada, una personalidad con características únicas, un rostro único, problemas cardíacos y vasculares (cardiovasculares). El síndrome de Williams es causado por la falta de ciertos genes en una región específica del cromosoma 7. La región faltante incluye más de 25 genes. Los investigadores creen que la eliminación de varios genes contribuye a las características del síndrome. Se hereda de forma autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos y no hay otros casos en la familia. Todavía no hay cura. El tratamiento depende de sus síntomas.

Algunos de los signos y síntomas más comunes son:

- Discapacidad intelectual leve o moderada: es más difícil realizar tareas visuales y espaciales (como dibujar o armar rompecabezas), pero la voz, la música y el aprendizaje repetitivo (memoria) tienen poco efecto.
- Aspecto facial característico: los niños pequeños con síndrome de Williams tienen rasgos faciales únicos, que incluyen frente ancha, nariz corta y nariz corta, mejillas llenas y boca llena. Puede haber problemas dentales, como espacios pequeños y grandes o dientes torcidos o faltantes. En niños mayores y adultos, la cara parece más alargada y delgada.
- Personalidad extrovertida, afable, amigable y que se interesa fácilmente por los demás; el trastorno por déficit de atención con hiperactividad, la ansiedad y las fobias son comunes.



La complicación médica más grave asociado con el síndrome de Williams es la estenosis de la válvula aórtica en la válvula cardíaca, que son los grandes vasos sanguíneos (principales) que transportan sangre desde el corazón a otras partes del cuerpo. Si no se trata, puede

causar dificultad para respirar, dolor de pecho e insuficiencia cardíaca. Otros problemas cardíacos y de los vasos sanguíneos, incluida la hipertensión.

El síndrome de Williams es causada por la pérdida 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). Los genes que se pierden incluyen CLIP2, ELN, GTF2I, GTF2IRD1, y LIMK1.

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.

### **SINDROME DE PATAU**

El síndrome de Patau, trisomía en el par 13 o trisomía D es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario. Se suele asociar con un problema meiótico materno, más que paterno 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.

En el 80% de los fetos se detecta, mediante ultrasonidos prenatal, la holoprosencefalia, característica de este síndrome. Aunque el fenotipo de los fetos y recién nacidos con trisomía 13 suele ser sugestivo de este diagnóstico, es



es imprescindible la realización de un cariotipo (pre- o postnatal) para confirmarlo. La mayoría de los fetos/neonatos mostrarán una trisomía 13 regular, aunque puede haber traslocaciones en cuyo caso es necesario el estudio cromosómico de los padres.

El neonato suele presentar retraso en el desarrollo y alguno 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 interorbital (hipotelorismo) que puede llegar a la presencia de un solo ojo (aspecto de cíclope) 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.

### **SINDROME DE ANGELMAN**

Es una enfermedad genética rara, producido por la alteración de la región cromosómica 15q11-13, clínicamente es difícil de diagnosticar en el recién nacido o el lactante; lo más común es que el diagnóstico se realice cuando tienen una edad de entre tres y siete años. El síndrome es causado por distintos mecanismos genéticos que alteran la expresión de un gen localizado en el cromosoma 15, involucrado en el desarrollo del sistema nervioso y las conexiones neuronales. Es un desorden neurológico caracterizado por déficit cognitivo severo y déficit motriz, cuyos rasgos distintivos se hacen más evidentes a partir de los 2 años.

La sonrisa frecuente es uno de los rasgos característicos del síndrome de Angelman y también lo son las convulsiones -que amenazan la vida-, retrasos importantes en el desarrollo, problemas gastrointestinales, alteración en el sueño y falta de lenguaje oral o balbuceo cuando son bebés.

El diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos y en el EEG, y puede ser confirmado en la mayoría de los casos mediante test citogenético y molecular. El patrón típico del EEG puede ser de utilidad para el diagnóstico.



## BIBLIOGRAFIA

- Blanco, T. (2019, September 14). *Síndrome de Williams, poco conocido pero en aumento*. Abc.com.Py; ABC Color. <https://www.abc.com.py/especiales/fin-de-semana/2019/09/13/sindrome-de-williams-poco-conocido-pero-en-aumento/>
- *Síndrome de Williams* | *Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program*. (2018). Nih.Gov. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13102/sindrome-de-williams>
- antares. (2017, August 28). *Síndrome de Williams* | *Anigram*. Anigram.Mx. <http://anigram.mx/index.php/2017/08/28/sindrome-de-williams/>
- POWELL-HAMILTON.NINA. (2019). *Trisomía 13*. Manual MSD Versión Para Profesionales; Manuales MSD. <https://www.msdmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-g%C3%A9nicas/trisom%C3%ADa-13>
- Delgado A, Galán E. *Patología Cromosómica. Grandes Síndromes en Pediatría*. Vol 8. Bilbao, 1998.
- Jordey LB, Carey JC, White RL. *Genética Médica*. Barcelona: Ed Mosby; 1996.
- *Otras secciones de este sitio*. (n.d.). <https://www.medigraphic.com/pdfs/abc/bc-2002/bc023h.pdf>
- Danivargas1003. (2012, February). *Síndrome de angelman*. Slideshare.net. <https://es.slideshare.net/Danivargas1003/sndrome-de-angelman-11653904>