

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE ESCUELA DE MEDICINA

**MATERIA:**

GENETICA HUMANA

**CATEDRÁTICO:**

DR. HUGO NAJERA MIJANGOS

**PRESENTA:**

ESTEFANY BERENICE GARCÍA ANGELES

**TRABAJO:**

ENSAYO

**GRADO Y GRUPO:**

3 ° B

**LUGAR Y FECHA:**

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS. 02 DE DICIEMBRE DE 2020

## **Síndrome de Williams**

Este es definido como un trastorno de problemas en el desarrollo la cual es causado por no tener una copia de los genes 25 al 27 en el cromosoma número 7 en la mayoría de los casos se presentan mutaciones solas ya sea espermatozoides o bien el ovulo de donde se desarrolla el bebe, esto es a consecuencia de que si alguien de los dos tiene un cambio en gen hay una posibilidad de que el 50% de probabilidades de que el bebe lo herede.

Uno de los problemas de este síndrome es que el gen faltante realiza la producción de elastina lo cual trae como consecuencias que los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales no se estiren adecuadamente, por lo que puede generar un estrechamiento de los mismos he incluso de la piel y articulaciones.

De los síntomas más frecuentes del síndrome de Williams con que pueden incluir problemas de alimentación incluyendo cólicos como reflujo y producción de vómito, encorvamiento del dedo meñique, tórax hundido, incluyendo enfermedades cardiacas o problemas vasos sanguíneos, retraso del desarrollo, de leve o moderado, como la discapacidad intelectual y los trastornos de aprendizajes, unos de los síntomas es la distracción, los trastornos de hiperactividad con déficit de atención como también tener una estatura baja con relación al retraso de la familia.

Algunas de las complicaciones pueden depósitos de calcio en los riñones, muertes, insuficiencia cardiaca debido al estrechamiento de los vasos sanguíneos y el dolor abdominal.

## **Síndrome de Patau**

Es un trastorno genético causado por una alteración en el cromosoma 13, ya que, este se duplica, las anomalías características de este síndrome se desarrollan durante la concepción, alterando funciones anatómicas y vitales.

En estos se encuentran varios tipos ya que desde el momento en que el ovulo es fecundado, inicia el proceso de división celular, es en ese preciso instante en el que aparecen irregularidades que pueden complicar la existencia del bebé.

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

**Mosaicismo por trisomía 13:** Contrario al anterior, el cromosoma adicional en el par 13 aparece en algunas células. Su aparición es del 5%.

**Trisomía parcial:** En este caso solo hay una parte adicional en las células del cromosoma 13.

Las formas de diagnóstico son análisis genético preimplantacional, se puede detectar el síndrome de Patau en conjunto con otras afecciones que pudieran comprometer la salud del neonato, como en algunas ocasiones una simple ecografía realizada en periodo embrionario puede captar rápidamente el padecimiento, ya que, desde ese momento aparecen malformaciones visibles en la anatomía del bebe. Otra prueba es la de cariotipo que permite ver el mapa de cromosomas y evaluar si hay alguna anomalía en el ADN.

A estas opciones se suman la amniocentesis que analiza el líquido amniótico y funiculocentesis, la cual consta de realizar una punción en los vasos sanguíneos del cordón umbilical.

### **Síndrome de Angelman**

Es un trastorno genético el cual causa retraso en el desarrollo, problemas de habla y equilibrio, discapacidad intelectual y en ocasiones convulsiones. Las personas con síndrome de Angelman 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.

La causas del trastorno 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).

Las complicaciones que pueden llevar son las dificultades para alimentarse, la hiperactividad, trastornos del sueño, curvatura de la columna vertebral, obesidad.

## **BIBLIOGRAFÍA**

- Bibliografía: Mayo Clinic Family Health Book (Libro de Salud Familiar de Mayo Clinic) 5.<sup>a</sup> edición
- Morris CA. Williams syndrome. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al, eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle, WA. [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1249](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1249). Updated March 23, 2017. Accessed November 5, 2019.
- NLM Genetics Home Reference website. Williams syndrome. [ghr.nlm.nih.gov/condition/williams-syndrome](http://ghr.nlm.nih.gov/condition/williams-syndrome). Updated December 2014. Accessed November 5, 2019.