



GENÉTICA MEDICA

Dr Samuel Esau Fonseca Fierro

Criterios de evaluación

- Foro.....30% (1,2 y 3)
- Tareas40% (1,2 y 3)
- Evaluación30%
- TOTAL100%*

CLASES EN ZOOM / GOOGLE MEET

A close-up photograph of a marble bust of a man with thick, curly hair and a full beard. The bust is the central focus, with another similar bust visible in the background, slightly out of focus. The lighting is dramatic, highlighting the texture of the marble and the man's features.

TIENES PODER EN TU MENTE, NO
AFUERA. SÉ CONSCIENTE DE ESTO
Y ENCONTRARÁS LAS FUERZA.

- MARCO AURELIO

GENTICA DEL DESARROLLO Y MLFORMACIONES CONGENITAS

- El clínico puede ofrecer información acerca del pronóstico, recomendar diversas opciones terapéuticas y realizar una estimación precisa del riesgo de recurrencia del problema en lo que se refiere a los padres y a otros familiares de un niño afectado.



- más del 20% de los fallecimientos que tuvieron lugar en los lactantes fue atribuible a malformaciones congénitas
- Además de la mortalidad, las malformaciones congénitas constituyen una causa importante de morbilidad a largo plazo, de retraso mental y de otras formas de disfunción que limitan la productividad de los individuos afectados.

El consejo genético y el diagnóstico prenatal, con la opción de mantener o interrumpir un embarazo, son aspectos muy importantes para ayudar a las personas a afrontar el riesgo de que su descendencia presente malformaciones congénitas graves, incrementando así sus posibilidades de tener hijos sanos



prevención primaria de las malformaciones congénitas. Por ejemplo, las recomendaciones relativas a la administración de suplementos de ácido fólico durante el embarazo, que reducen de manera importante la incidencia de defectos del tubo neural

DISMORFOLOGÍA

- Es el estudio de las malformaciones congénitas que alteran la configuración o la forma de una o más partes del cuerpo de un recién nacido

DIAGNOSTICO OPORTUNO



PLAN DE MANEJO

El conocimiento de la contribución a las malformaciones congénitas tanto de las alteraciones genéticas como de los factores ambientales no genéticos

CLASIFICACIÓN

■ MALFORMACIONES:

- *Alteraciones intrínsecas en uno o más programas genéticos que actúan sobre el desarrollo. Un ejemplo de malformación es la aparición de un número extra de dedos en las manos en el trastorno denominado cefalopolisindactilia de Greig*



■ DEFORMACIÓN

- *se deben a factores extrínsecos que actúan físicamente sobre el feto durante el desarrollo. Son especialmente frecuentes durante el segundo trimestre del desarrollo, cuando el feto permanece constreñido en el interior del amnios y el útero. Por ejemplo, las contracciones articulares de las extremidades incluidas bajo el concepto de artrogriposis, en combinación con la deformidad del cráneo en desarrollo, se observan en ocasiones a consecuencia del constreñimiento del feto en los casos de gestaciones de gemelos o trillizos, y también en los cuadros de pérdidas importantes de líquido amniótico*



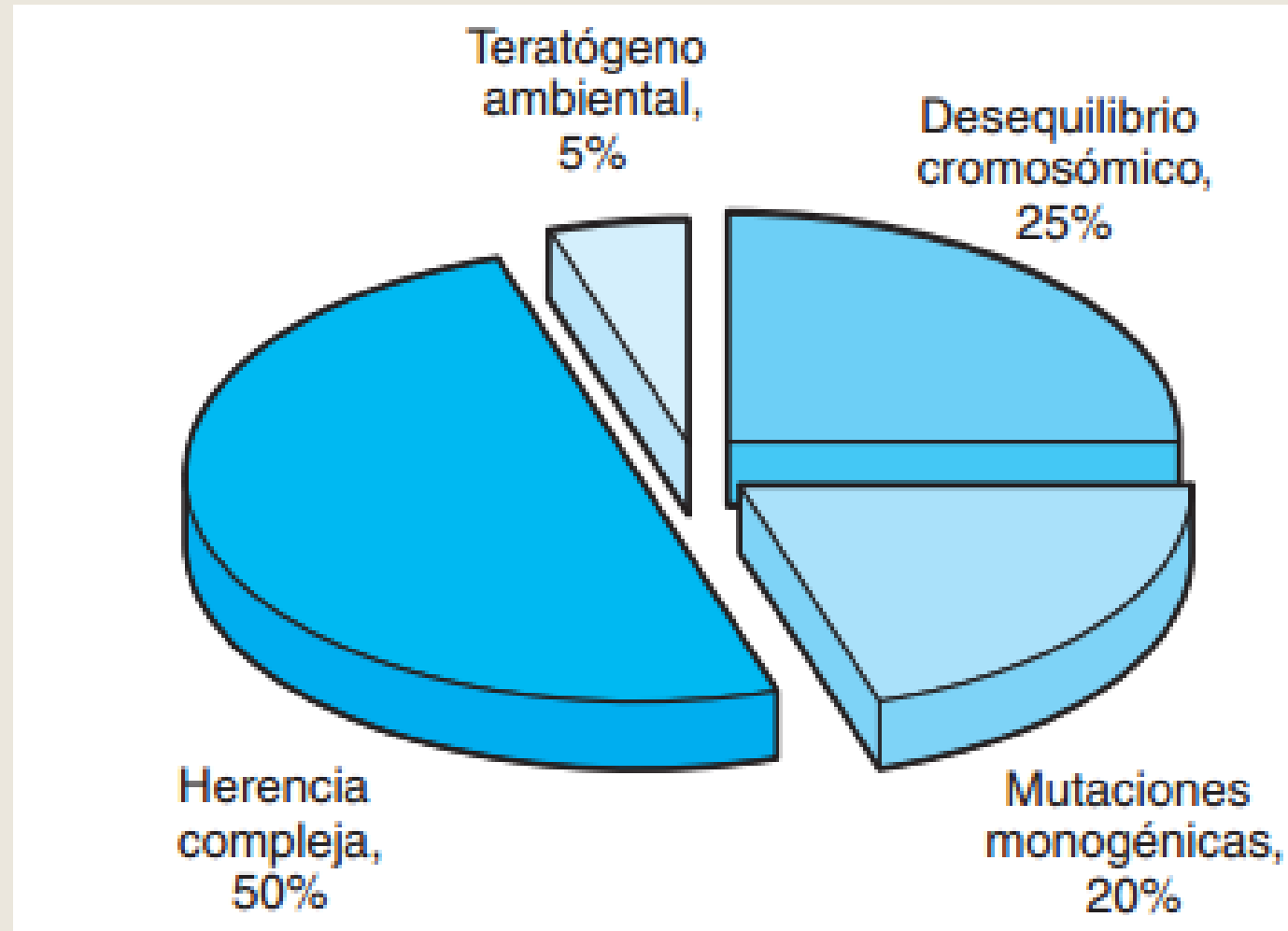
■ DISRRUPCIONES:

- *Se deben a la destrucción de un tejido normal que no puede ser sustituido. Las disrupciones tienen un tratamiento más difícil que las deformaciones debido a que conllevan una pérdida real de tejido normal. Pueden ser resultado de una insuficiencia vascular, de un traumatismo o de un elemento teratógeno. Un ejemplo es la disrupcion amniótica, consistente en la amputación parcial de un miembro del feto debido al efecto de las bandas de tejido amniótico.*



La mano de un bebé afectada por el Síndrome de bandas amnióticas

Causas

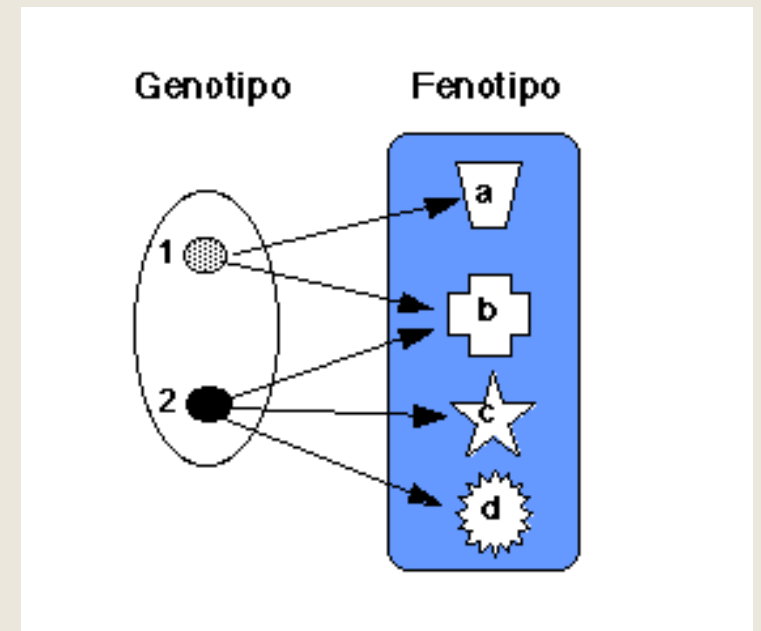


Pleiotropismo

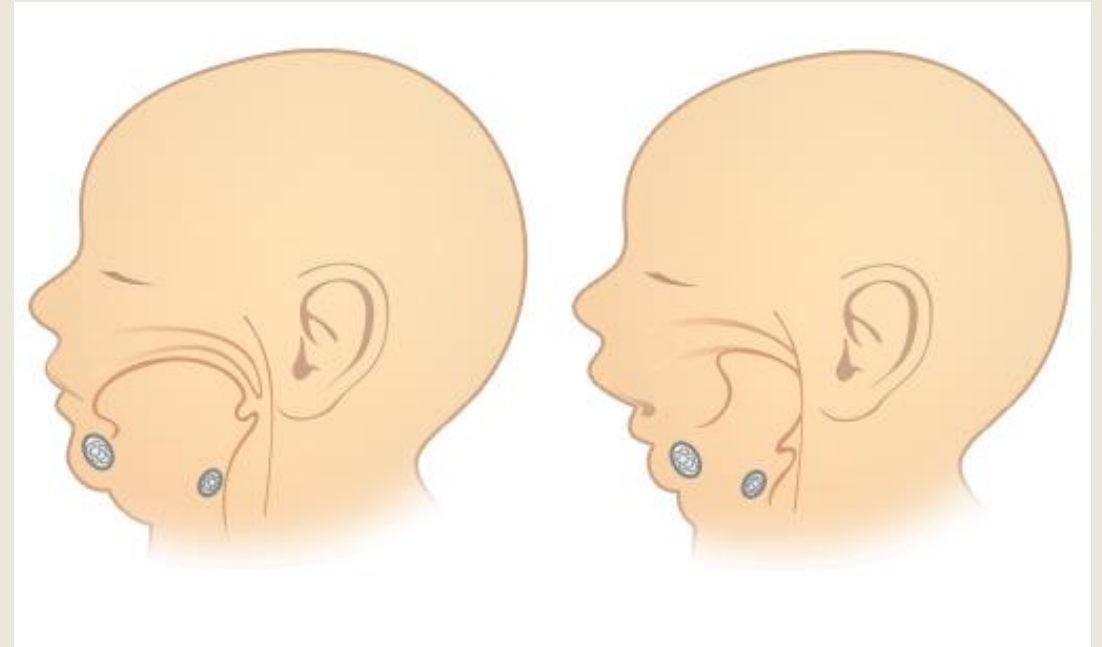
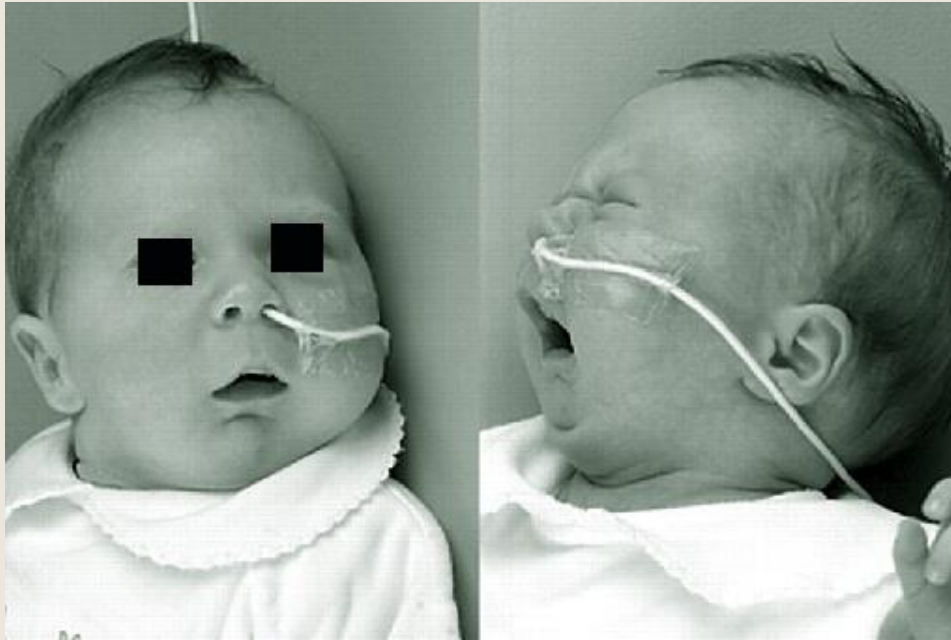
- Una malformación congénita cursa con pleiotropismo cuando un único agente causal da lugar a alteraciones en más de un órgano o sistema de diversas partes del embrión, o en múltiples estructuras que se originan en momentos distintos a lo largo de la vida intrauterina.

Cuando el elemento causal induce la aparición de múltiples malformaciones en paralelo, el conjunto de alteraciones se denomina **síndrome**

Si un gen mutante o un teratógeno afectan únicamente a un órgano o sistema en un momento concreto de tiempo y es la alteración de dicho órgano o sistema la que da lugar al resto de los defectos pleiotrópicos en forma de efectos secundarios, la malformación se denomina **secuencia**



- Secuencia de Robin



■ Síndrome de Rubinstein Tubin

