



ENSAYO

HANNA ABIGAIL LOPEZ MERINO

CUARTO PARCIAL

GENETICA HUMANA

QFM: HUGO NAJERA MIJANGOS

MEDICINA HUMANA

3 SEMESTRE B

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 22 DE NOVIEMBRE DEL 2024

## SINDROME DE APERT

El síndrome de Apert es una malformación congénita que forma parte del grupo de trastornos conocidos como síndromes de craneosinostosis, que se caracterizan por el cierre prematuro de las suturas craneales. Esta condición se asocia con anomalías faciales y de las extremidades, y es el resultado de mutaciones en el gen *FGFR2* (receptor de factor de crecimiento de fibroblastos 2) o *FGFR1*. Afecta aproximadamente a 1 de cada 65,000 a 88,000 nacimientos, y su diagnóstico y manejo requieren un enfoque multidisciplinario.



### CLINICA

El síndrome de Apert se presenta con características clínicas distintivas. Los individuos suelen tener una cabeza en forma de cono (acéfala), una frente prominente, órbitas oculares profundas y una nariz achatada. Las anomalías en las extremidades incluyen sindactilia (fusión de dedos) y deformidades en los huesos de las manos y los pies. Los problemas neurológicos y cognitivos también son comunes, así como complicaciones auditivas y problemas dentales. La severidad de los síntomas puede variar considerablemente entre los afectados.

### DIAGNOSTICO DE LABORATORIO

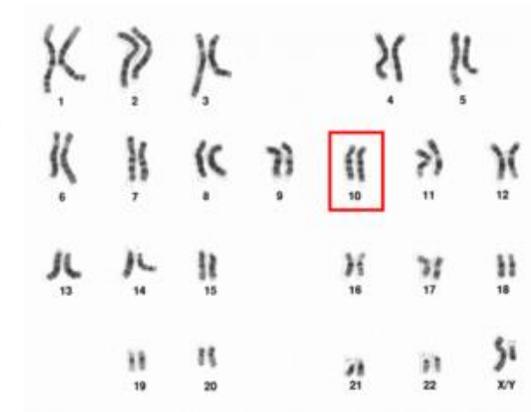
El diagnóstico del síndrome de Apert se basa principalmente en la evaluación clínica y la historia médica. Sin embargo, las pruebas genéticas pueden ser útiles para confirmar la presencia de mutaciones en los genes *FGFR2* o *FGFR1*. Las imágenes, como radiografías y tomografías computarizadas (TC), se utilizan para evaluar las anomalías craneales y esqueléticas.

## TRATAMIENTO

El tratamiento del síndrome de Apert es multidisciplinario e incluye cirugía para corregir las anomalías craneales (craneopatía) y las anomalías de las extremidades. La intervención temprana es crucial para prevenir complicaciones y mejorar la calidad de vida. Además, puede ser necesaria la intervención de especialistas en otorrinolaringología, ortopedia, odontología y terapia ocupacional para abordar las necesidades específicas de cada paciente.

## CARIOTIPO

El cariotipo de una persona con síndrome de Apert generalmente es normal (46,XX o 46,XY), ya que las anomalías se deben a mutaciones en los genes mencionados, que no afectan el número total de cromosomas. Por lo tanto, la evaluación del cariotipo convencional no revela anomalías cromosómicas en la mayoría de los casos.



## CONCLUSION

El síndrome de Apert es una condición compleja que requiere un enfoque integral para su diagnóstico y tratamiento. Con la intervención médica adecuada y el apoyo multidisciplinario, los individuos afectados pueden llevar una vida plena y activa, a pesar de las complicaciones asociadas con esta malformación congénita. La investigación continua y la atención médica especializada son esenciales para mejorar los resultados a largo plazo para los pacientes con síndrome de Apert.

