

## GUIA DE ESTUDIO SOBRE ETIOLOGÍA GENETICA DE LOS DEFECTOS CONGENITOS.

Al iniciar el estudio de estos contenidos es necesario tener presente algunas consideraciones relacionadas con los defectos congénitos tales como la presencia de factores causales o fenómenos que originan el defecto en si mismo y que al propio tiempo suelen ser el resultado de otro factor etiológico genético o ambiental desencadenante del mismo.

Las preguntas que se relacionan en esta Guía de Estudio pueden ayudar a reflexionar y comprender aspectos relacionados con la etiología genética de los defectos congénitos cuyos contenidos aparecen en el capítulo 17 del texto de estudio.

Aspectos comunes del estudio de los defectos congénitos.

- 1- ¿ Cual es la frecuencia con que aparecen en los recién nacidos los defectos congénitos?
- 2- ¿Atendiendo a qué criterios los defectos congénitos se clasifican en mayores y menores?
- 3- ¿Qué significa el término signo dismórfico?
- 4- ¿por qué los signos dismórficos tienen diferente valor fenotípico cuando están presentes tres o más de ellos que cuando hay solamente uno o dos aislados?
- 5- Desde el punto de vista de los mecanismos que afectan la morfogénesis ¿cómo pueden ser los defectos congénitos?
- 6- ¿Qué diferencias hay entre malformación, disrupción deformidades y displasias?
- 7- ¿Cuáles son los eventos que ocurren después de la fecundación que se consideran como preembriogénesis?
- 8- ¿Cómo se nutre el cigoto desde la fecundación hasta la formación del blastocisto?
- 9- ¿Qué papel se le atribuye a las células de la corona radiante que junto a la zona pelúcida acompañan a esta estructura hasta la completa formación del blastocisto?
- 10- ¿Cuáles son los principales eventos celulares que ocurren en la morfogénesis?
- 11- ¿Qué tipos de proteínas regulan la proliferación celular?
- 12- ¿Están estos eventos celulares bajo la acción jerárquica de genes específicos?
- 13- ¿Cuáles son las principales proteínas involucradas en esta etapa de la vida?
- 14- ¿Qué características tiene la migración celular? Teniendo en cuenta estas características ¿podría enumerar los tipos de proteínas que se piensan intervienen en este proceso del desarrollo?
- 15- ¿Qué papel tiene la muerte celular programada en el desarrollo del embrión?  
a-)¿Pueden generarse defectos congénitos por fallas de este mecanismo celular?

b-) ¿Es la muerte celular programada un proceso celular que solamente ocurre en el desarrollo embrionario?

16- ¿Qué importancia tiene en el desarrollo la inducción embrionaria?

a-) ¿Puede una mutación de los genes involucrados en este proceso dar lugar a defectos congénitos? ¿Por qué?

17- ¿Qué grupos de genes intervienen en la formación de estructuras embrionarias específicas?

18- ¿A qué se denominan genes HOX?

19- Existen otros grupos de genes del desarrollo que tienen secuencias conservadas de ADN ¿Cuáles son? Haga una relación de defectos congénitos que se conoce se deben a mutaciones que afecta a algunos de estos genes y que se mencionan en el texto.

20- ¿Cómo funcionan en el desarrollo de las extremidades los genes HOX D 9 al 13?

21- Las enfermedades genéticas se deben a simples mutaciones, aberraciones cromosómicas y a defectos multifactoriales ¿pueden ser esta clasificación igual para las malformaciones?

22- ¿Qué papel tienen los mecanismos moleculares de impronta genómica en la regulación de los genes del desarrollo?

23- ¿Qué función se le propone a la formación de heterocromatina durante el proceso genético del desarrollo embrionario?

### SITUACION PROBLÉMICA

ζ Una pareja de 40 años con antecedentes de infertilidad, sin exposición a teratógenos tiene un hijo con una cardiopatía congénita, polidactilia bilateral (seis dedos en ambas manos) y holoprosencefalia. En la cara los ojos se ven muy unidos (hipotelorismo ocular) y tiene además labio leporino.

ζ Se le realiza estudio cromosómico y el resultado es 47, XY, + 13

α Clasifique los defectos congénitos

B Identifique la etiología de los defectos

