

*DISCAPACIDADES DE ETIOLOGIA
GENETICA: PROYECCIONES DE
ATENCIÓN INTEGRAL*

Prof. Dra. Aracely Lantigua Cruz

CUBA

2004

GENOMA HUMANO

- **30 000 A 50 000 GENES NUCLEARES Y EL ADN MITOCONDRIAL.**

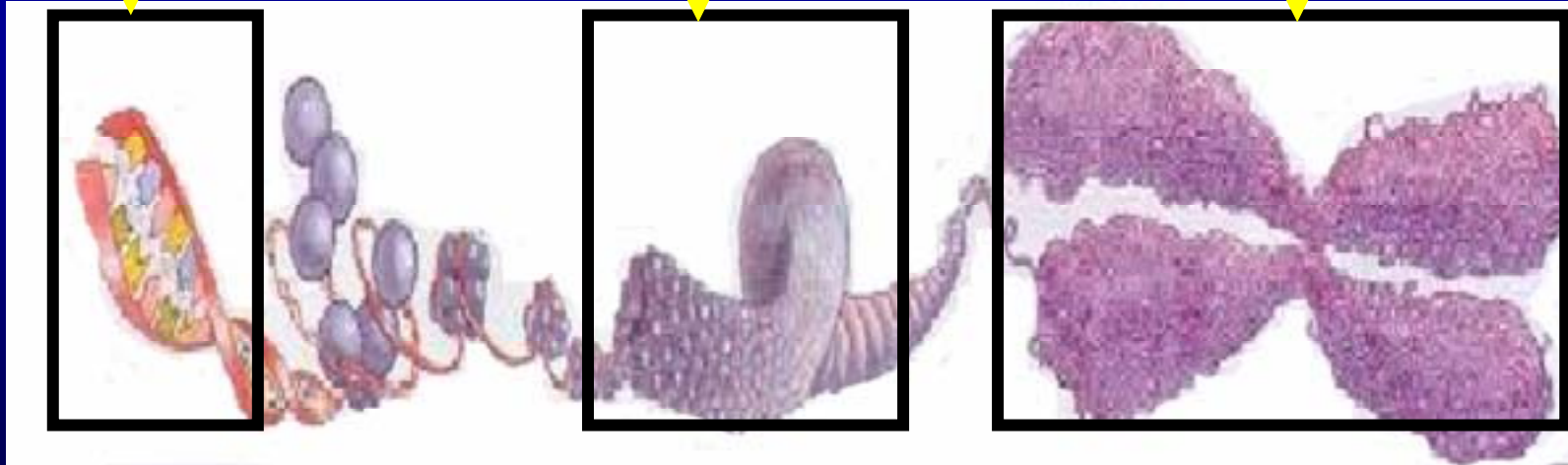
- **MUTACIONES DE ESTOS GENES PUEDEN EXPRESARSE COMO ENFERMEDADES GENETICAS**
- **LAS ENFERMEDADES GENETICAS PUEDEN GENERAR DISCAPACIDADES MUY HETEROGENEAS EN TIPO Y SEVERIDAD.**

LOS DEFECTOS DEL GENOMA NUCLEAR PUEDEN AFECTAR ...

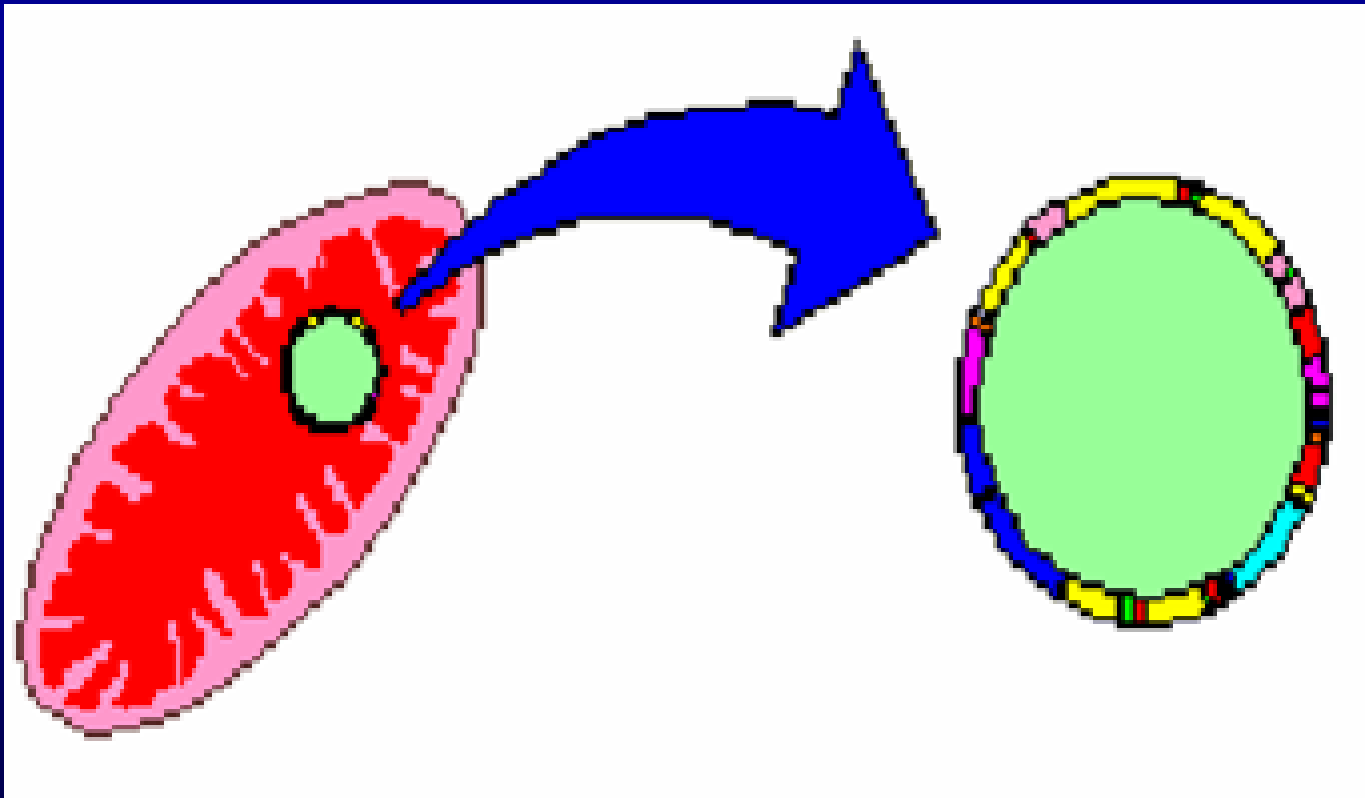
UN GEN

VARIOS GENES

CROMOSOMA



TAMBIEN PUEDEN EXISTIR AFECTACIONES DEL ADN MITOCONDRIAL



DEFECTOS CONGENITOS



QUE PUEDE SER AFECTADO POR LA ACCIÓN DE FACTORES AMBIENTALES DURANTE EL EMBARAZO

LOS DEFECTOS CONGENITOS

- **NO SIEMPRE SE DEBEN A UNA MUTACION GENICA**
- **PUEDEN SER EL EFECTO DE UNA INTERFERENCIA O DISRUPCION POR ACCION DE UN AGENTE O TERATOGENO AMBIENTAL.**

LAS DISCAPACIDADES PUEDEN ENTONCES PRESENTARSE COMO

- **DEFECTOS CONGENITOS EN LOS QUE NO SIEMPRE ESTAN INVOLUCRADOS EL ADN NUCLEAR NI EL ADN MITOCONDRIAL**
- **O COMO ENFERMEDADES GENETICAS.**

DISCAPACIDAD DE ETIOLOGIA GENETICA



DISCAPACIDAD VISUAL

PRESENTES AL NACIMIENTO

DEFECTOS CONGENITOS SEVEROS DE ANEXOS OCULARES.

DEFECTOS CONGENITOS DEL GLOBO OCULAR (MICROFTALMIAS, ANOFTALMIAS).

CATARATAS CONGENITAS.

OPACIDADES CORNEALES.

GLAUCOMA CONGENITO.

ATROFIA OPTICA.

COLOBOMAS.

ANIRIDIA.

DISCAPACIDAD VISUAL

DE COMIENZO POSTNATAL

RETINOSIS PIGMENTARIA

RETINOBLASTOMA

DISPLASIAS MACULARES

GLAUCOMA

MIOPIAS PROGRESIVAS

ATROFIA OPTICA DE LEBER

ATROFIA OPTICA HEREDITARIA

SUBLUXACION DE CRISTALINOS

**OPACIDADES CORNEALES
PROGRESIVAS**

COROIDEREMIAS

SORDERAS

SINDROMICAS

MAS DE 150 SINDROMES GENETICOS

- CON ALTERACIONES DEL OIDO EXTERNO.**
- CON PATOLOGIA OCULAR.**
- CON ALTERACIONES MUSCULO-ESQUELETICAS.**
- CON DEFECTOS DE PIEL Y ANEXOS.**
- CON ENFERMEDAD RENAL.**
- CON DEFECTOS METABOLICOS.**

SORDERAS

NO SINDROMICAS

AUTOSOMICA DOMINANTE (17 CROMOSOMAS INVOLUCRADOS, MAS DE 11 GENES CONOCIDOS).

AUTOSOMICA RECESIVA (18 CROMOSOMAS INVOLUCRADOS, CUATRO GENES CONOCIDOS).

RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X (8 REGIONES INVOLUCRADAS, AL MENOS DOS GENES CONOCIDOS).

HERENCIA MITOCONDRIAL (AL MENOS DOS GENES CONOCIDOS).

DEFECTOS CONGENITOS MOTORES NO PROGRESIVOS

**REDUCION DE EXTREMIDADES Y
CONTRACTURAS ARTICULARES**

**GENETICAS MONOGENICAS
TODOS LOS TIPOS DE
HERENCIA**

NO GENETICAS

VASCULARES

DISRUPTIVAS

DEFORMATIVAS

DEFECTOS OSEOS CONGENITOS HEREDITARIOS

DISPLASIAS OSEAS

OSTEOGENESIS IMPERFECTA.

ACONDROPLASIA.

OTRAS CONDRODISPLASIAS SEVERAS.

DEFECTOS MOTORES PROGRESIVOS

HEREDO METABOLICOS (MPS)

NEURO DEGENERATIVOS

ATROFIAS MUSCULARES

ESPINALES Y PERIFERICAS

DISTROFIAS MUSCULARES

RETRASO MENTAL



RETRASO MENTAL

NO SINDROMICO

```
graph TD; A[NO SINDROMICO] --> B[RETRASO MENTAL CON HERENCIA MENDELIANA SIN DISMORFIAS]; A --> C[RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X SIN DISMORFIAS]; A --> D[MULTIFACTORIAL CON O SIN AGREGACION FAMILIAR];
```

**RETRASO MENTAL
CON HERENCIA
MENDELIANA SIN
DISMORFIAS**

**RETRASO MENTAL
LIGADO AL
CROMOSOMA X SIN
DISMORFIAS**

**MULTIFACTORIAL
CON O SIN
AGREGACION
FAMILIAR**

ENFERMEDADES MENTALES

SINDROMICAS

NO SINDROMICAS

HEREDITARIAS

MULTIFACTORIALES
COMPLEJAS

AMBIENTALES

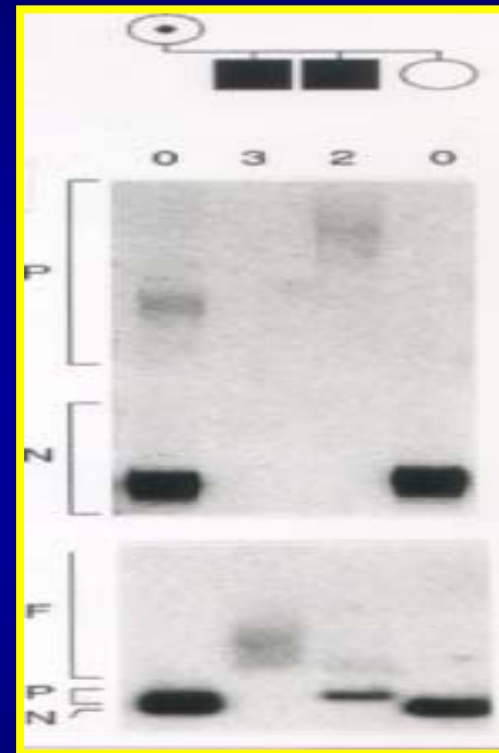
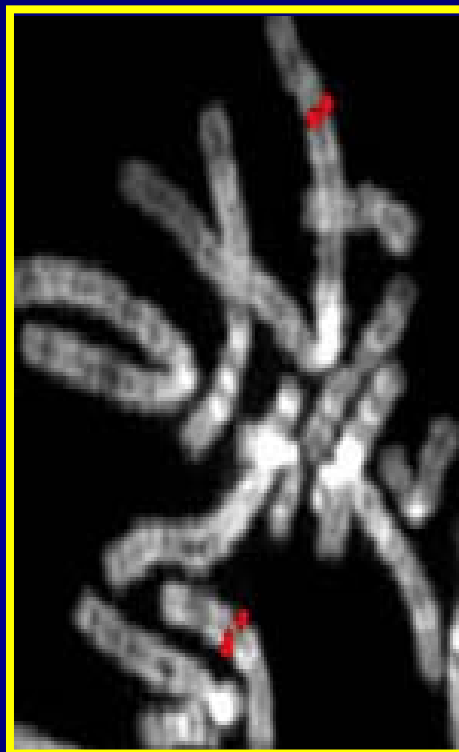
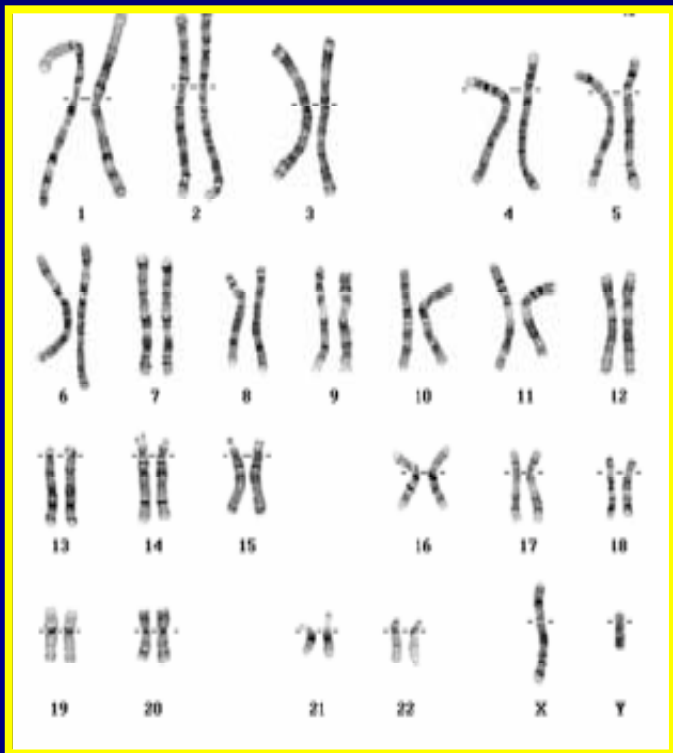
FENOTIPOS DE DIFICIL DELINEACION

METODOS DE ESTUDIOS

EXAMEN DEL FENOTIPO: SINTOMAS, SIGNOS, EXAMEN FISICO, HISTORIA DE LA ENFERMEDAD, ARBOL GENEALOGICO.

PROFUNDIZAR EN EL FENOTIPO: IMAGENES, ELECTROFISIOLOGIA, NEUROFISIOLOGIA, LABORATORIO CLINICO, ANATOMIA PATOLOGICA, ESTUDIOS METABOLICOS.

ESTUDIOS GENETICOS



PREVENCIÓN

PRIMARIA

PRECONCEPCIONAL

SECUNDARIA

**MINIMIZAR EL DEFECTO POR LA DETECCIÓN PRECOZ Y
MAXIMIZAR SUS POTENCIALIDADES POR LA
INTERVENCIÓN MÉDICA Y REHABILITACION OPORTUNA
Y ACERTADA.**

TERCIARIA

**ATENDER SUS NECESIDADES E INCORPORACION
SOCIAL CON IGUALDAD DE POSIBILIDADES.**

¿CUANTAS PERSONAS EN CUBA TIENEN UNA DISCAPACIDAD MAYOR?

- 366 864 DE ESTE NUMERO**
- 140489 PRESENTAN RETRASO
MENTAL**
- 95 106 TIENEN CRITERIOS
FENOTIPICOS DE ENFERMEDAD
GENETICA O DEFECTO CONGENITO**

¿COMO CUBA LOGRA LA ATENCION INTEGRADA DE TODAS ESTAS PERSONAS?

FORMACION DE RECURSOS HUMANOS

- MEDICOS ESPECIALISTAS EN GENETICA CLINICA**
- CURSOS ESPECIALES Y DIPLOMADOS PARA PERSONAL INVOLUCRADO EN SU DIAGNOSTICO Y ATENCION**
- MAESTRIAS EN ASESORAMIENTO**
- MAESTRIAS EN GENETICA MEDICA**
- ENTRENAMIENTOS TECNICOS**

ADEMAS...

**DISCIPLINA Y ASIGNATURA DE GENETICA
MEDICA EN CIENCIAS MEDICA**

**EDUCACION SOBRE LA GENETICA MEDICA Y
SUS PROYECCIONES A LA POBLACION**

ATENCION MEDICA ESPECIALIZADA

Dra. María Teresa Lemus Valdés

Coordinador de Asistencia Médica

Centro Nacional de Genética Médica

INVESTIGACIONES GENETICAS

Dra. Beatriz Marcheco Teruel

**Coordinadora del Area de Investigaciones
y Servicios Científicos Técnicos**

Centro Nacional de Genética Médica

INVESTIGACIONES ESPECIALES

Dr. Mitchell Valdés Sosa

Director del Centro de Neurociencias

**Centro Nacional de Investigaciones
Científicas**

ATENCIÓN INTEGRAL A DISCAPACITADOS

Dra. Mirian Portuondo Sao

Coordinadora Oficina del Programa

Centro Nacional de Genética Médica