**TEMA 7**

**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 pre-embriogénesis?

8- ¿Cómo se nutre el cigoto desde la fecundación hasta la formación del blastocito?

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 blastocito?

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?

Situación problémicas:  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.  Se le realiza estudio cromosómico y el resultado es 47, XY, + 13.  Clasifique los defectos congénitos de acuerdo con su magnitud y según su origen.

