

Males heredados ^[1]

Enviado el 29 junio 2007 - 10:57am

Este artículo es reproducido por CienciaPR con permiso de la fuente original.

Calificación:



Por Aurora Rivera / arivera@elnuevodia.com ^[2] endi.com ^[3] Muchas enfermedades hereditarias son sumamente raras, pero hay otras que se mencionan con más frecuencia sin que se conozca que son transmitidas por los genes de la familia. Por Dentro consultó con varios especialistas médicos para identificar algunas de éstas. Dra. Myrna L. Borges Pérez, genetista y catedrática en pediatría de la Escuela de Medicina San Juan Bautista, menciona las siguientes: Dislocación congénita de la cadera - Se considera un desorden multifactorial ya que si una familia tiene un bebé con el diagnóstico está en riesgo de tener otros con el mismo. Se debe a un problema en la formación de los huesos de la pelvis y la cadera. No necesariamente la tuvieron los padres, pero quiere decir que ambos tienen genes para ella. Corazón - Los soplos son las condiciones cardíacas congénitas detectadas con más frecuencia en pediatría, pero no se refiere a los soplos que desaparecen con el desarrollo sino a defectos entre las cámaras del corazón. "Usualmente papá, mamá o algún familiar de primer grado de consanguinidad los ha tenido también", dice la genetista. La mayoría no requiere cirugía ni medicamentos a diarios, sino más bien seguimiento. Enfermedades del sistema digestivo - Las úlceras pépticas tienden a aparecer en familia y se pueden ver hasta en niños cuando no toleran alguna proteína o nutriente, tienen problemas para digerir algún alimento o si reciben medicamentos como los de asma que son irritantes del sistema gastrointestinal. Sistema gastrointestinal - El cáncer de colon está ganando terreno y es una enfermedad para la cual se puede tener predisposición si papá, mamá o un hermano la tiene o la ha tenido, pero como destaca Borges Pérez la gran mayoría son por predisposición multifactorial. "Se puede hacer prevención si la persona anualmente se hace su prueba de sangre oculta desde los 30 años, colonoscopias para tratar de detectar tumores en etapas incipientes" y se tiene estilos de vida y dieta sana, agrega la doctora. Sistema endocrino - Hay una gran predisposición genética para cáncer de tiroides y diabetes. Buenos estilos de vida y

cuidado médico facilitan su prevención. Sistema óseo - Enfermedades como escoliosis y osteoartritis tienden a aparecer en familia. En el caso de la osteoporosis no se ha podido identificar un patrón de herencia claro, aunque se ha visto que si la madre o un familiar lo tuvo el riesgo es mayor. Sí se sabe que factores externos como hacer ejercicios, consumir cantidades apropiadas de calcio y no fumar protegen los huesos. Sistema sanguíneo - Ciertos tipos de anemia como la hemolítica (los glóbulos rojos se rompen) pueden correr en familias. Una enfermedad hereditaria clásica en este sistema es la hemofilia tipo A. “El gen defectuoso o la mutación se pasa a través de la línea materna. Mamá no la padece, pero pasa el gen a sus hijos varones que son quienes la van a manifestar. Ya hay pruebas de ADN para detectar estas mutaciones (incluso prenatales)”, informa la genetista. Antes la enfermedad solía detectarse cuando al varón se le hacía la circuncisión, pero cuando ésta no se hace puede detectarse cuando el niño sufre alguna cortadura o cuando se le extrae algún diente y sangra más de lo normal. Enfermedades mentales - En términos generales el patrón de predisposición genética es grande. En caso de bipolaridad o depresión, por lo general, si papá, mamá o un hermano la han tenido las probabilidades de padecerlas son muy altas. Además, no todos los tipos de Alzheimer son hereditarios. Se estima que 10% de los casos están directamente relacionados con genes específicos que ya han sido identificados y que pueden detectarse en pruebas genéticas. Dra. Elsie Cruz Cuevas, especialista en medicina interna y catedrática asociada del Recinto de Ciencias Médicas de la Universidad de Puerto Rico. Problemas con las grasas - Hay cinco tipos que problemas genéticos que pueden producir un exceso de colesterol o triglicéridos. “Es tratable con medicamentos. Muchas veces hay que ser más intenso que con otras personas con dieta y ejercicio, porque pueden tener vidas sanas y aun así tener colesteroles bien elevados”, comenta la doctora Cruz Cuevas. Riñones poliquísticos - Se diagnostican tarde en la vida, pero hay pruebas genéticas para detectarla en la temprana adultez. Aneurismas - Debilidad de la pared de las arterias -las que llevan sangre oxigenada- que facilita que se rompan de haber un aumento súbito en la presión. Cáncer - Algunos, como el cáncer de seno o del colon, se asocian con factores genéticos y pueden ser curables si se detectan a tiempo. Por ejemplo, en personas con historial familiar la presencia de pólipos levantaría una bandera roja. Mayormente se les recomienda pruebas genéticas a pacientes jóvenes con alta sospecha de predisposición hereditaria. Fibrosis quística - Defecto congénito que se detecta también por ciertas características de enfermedades pulmonares que tienen los niños. Hay una prueba que lo detecta, pero se realiza en personas que presenten ciertas condiciones. Antes la persona con la enfermedad no vivía más de 20 años, pero cada vez la medicina ha ido avanzando y la expectativa de vida ya supera los 30. Migraña - Se estima que 80% de los pacientes tiene historial familiar. En la variante de migraña hemipléjica se han encontrado anomalías cromosomales. Dr. Jorge Arzola Rivera, pediatra especialista en desarrollo y comportamiento, labora en la Oficina de Subespecialistas Pediátricos del Hospital Auxilio Mutuo y en Clínicas Externas de la Escuela de Medicina de Ponce. Problemas del desarrollo - Desórdenes como problemas de aprendizaje, déficit de atención con hiperactividad y autismo tienen incidencia familiar de entre 25% y 50% de probabilidad. Puede ser que papá o mamá presente algún rasgo, aunque no llegue a un nivel diagnóstico. El patrón de herencia es multifactorial, no es fijo y las causas particulares en muchos casos se desconocen. Síndrome de X frágil - Condición genética hereditaria que se manifiesta principalmente con trastornos de aprendizaje, deficiencias cognitivas o mentales, y se asocia a rasgos físicos como cara alargada y orejas grandes, los que se van haciendo evidentes según el niño crece. Lo transmiten las madres (por esta razón se dice que está ligada al género o al cromosoma X) y se estima que afecta uno de cada 4,000 varones. Al tener un sólo cromosoma X, los varones se ven más afectados (las niñas tienen dos

cromosomas X, uno de la madre y otro del padre). Distrofia muscular de Duchenne - Está ligada al género -cromosoma X- por lo que la sufren los varones. Pueden tenerla tíos varones de la familia materna. Causa un deterioro y debilidad de los músculos, afecta el intelecto y el músculo del corazón. Se puede detectar después del primer año de vida ya que el niño empieza a caminar tarde y en la edad escolar podría manifestar debilidad. Uno de 3,600 varones que nacen la padecen, y la muerte suele ocurrir cerca de los 18 años de vida debido a fallo respiratorio y cardíaco. Síndrome de Marsan - Lo hereda la mitad de los hijos de una persona afectada. Tienen un perfil físico característico: son más altos que los demás miembros de su familia, su cara alargada y fina, sus brazos, piernas y dedos proporcionalmente más largos, y tienen el pecho (esternón) hundido o levantado. Afecta a ambos géneros por igual. Comúnmente en el examen del corazón se encuentra un soplo, y puede sufrirse dolor y adormecimiento de las piernas en la adultez.

Source URL:<https://www.cienciapr.org/es/external-news/males-heredados#comment-0>

Links

[1] <https://www.cienciapr.org/es/external-news/males-heredados> [2] <mailto:arivera@elnuevodia.com> [3] http://www.endi.com/noticia/bienestar/vida_y_estilo/males_heredados/235407