

| | |
|---|--|
| Nombre: | Matrícula: |
| Sánchez Reyes Giovanna | 20764050 |
| Nombre del curso: | Nombre del profesor: Coria García Verónica |
| Psicología del desarrollo del infante | |
| Módulo: | Actividad: Cuadro sinóptico |
| Fecha:12 de Noviembre 2020 | Equipo: Trabajo individual. |
| Bibliografía:n https://imegen.es/informacion-al-paciente/informacion-genetica-enfermedades-hereditarias/enfermedades-geneticas-hereditarias/sindrome-x-fragil/ | |

CUADRO SINÓPTICO

Introducción: En el siguiente esquema se abordarán las características de distintas anormalidades genéticas conocidas como enfermedades cromosómicas, dando a conocer las alteraciones que se presentan en cada una de ellas sintetizando la información para así definir con claridad lo que se espera transmitir.

➤ **Transmisión multifactorial.** La transmisión multifactorial hace referencia a la interacción entre la herencia y el ambiente. Así, algunas características físicas, como la estatura y el peso, y todos los rasgos psicológicos, son el resultado de la transmisión multifactorial. Por ejemplo, si un niño crece en un ambiente donde la alimentación es escasa y padece desnutrición, tendrá una estatura más baja de la que tendría en condiciones más favorables.

➤ **Anormalidades de los cromosomas;** En occidente, alrededor de 1 por cada 156 niños tiene algún tipo de anormalidad en sus cromosomas. Algunas de estas alteraciones son hereditarias y otras son el resultado de accidentes que ocurren durante el desarrollo del embrión. No obstante, no es raro que las anormalidades de origen accidental se repitan en la misma familia.

Anormalidades genéticas y cromosómicas

Deficiencia de antitripsina.

- Es una deficiencia enzimática que puede producir cirrosis hepática en la infancia temprana y enfisema pulmonar y enfermedad degenerativa de los pulmones en la edad madura intermedia.
- Se da en 1 de cada 1000 personas de raza blanca. No hay tratamiento.

Talasemia alfa.

- Es una anemia severa que reduce la capacidad de la sangre para transportar oxígeno.
- Se da principalmente en Malasia, África y descendientes de asiáticos del sureste.
- El tratamiento consiste en realizar frecuentes transfusiones de sangre.

Anemia de células falciformes

- Los glóbulos rojos son deformes y frágiles y pueden obstruir los vasos sanguíneos; impiden el suministro de oxígeno al organismo.
- Los síntomas incluyen dolor severo, retardo en el crecimiento, infecciones frecuentes, úlceras en las piernas, cálculos biliares, susceptibilidad a la neumonía y apoplejía.

Distrofia muscular de Duchenne

- Es una enfermedad fatal que sólo padecen los hombres. Se da una marcada debilidad muscular y retardo mental leve. El fallo respiratorio y la muerte se suele producir al principio de la edad adulta.
- Se produce en 1 de cada 7000 varones. No hay tratamiento.

Anormalidades genéticas y cromosómicas

- Hemofilia.
 - Consiste en hemorragias excesivas y suele afectar a los hombres, no a las mujeres. En su forma más severa puede dar lugar a una artritis incapacitante en la edad adulta. Se produce en 1 de cada 10.000 familias con historia de hemofilia.
 - El tratamiento consiste en frecuentes transfusiones de sangre con agentes coagulantes.
- Síndrome de Patau.
 - Trisomía en el par del cromosoma 13 es la tercera trisomía más frecuente, se presenta con mayor frecuencia en madres de edad avanzada, existe retraso del crecimiento prenatal y postnatal, retraso psicomotor y mental profundo, el diagnóstico de sospecha prenatal se hace mediante la ecografía al visualizarse las anomalías faciales, malformaciones del cráneo y cara, anomalías cardíacas y renales esperanza de vida de 12 meses aproximadamente
- Fibrosis cística.
 - El organismo produce demasiado moco, que se acumula en los pulmones y el tracto digestivo. Los niños no crecen de forma normal y no suelen vivir más de 30 años. Se da en 1 de cada 2000 personas de raza blanca.
- Síndrome de Marfan.
 - El síndrome de Marfan es un trastorno genético del tejido conectivo, que es el que proporciona fuerza y flexibilidad a la mayoría de estructuras del cuerpo
- Drepanocitosis.
 - La drepanocitosis, también conocida como anemia de células falciformes, es una enfermedad genética hereditaria de la sangre. Junto con la Talasemia, forma parte de las hemoglobinopatías, enfermedades que afectan a la hemoglobina, que es una proteína que se encuentra en los glóbulos rojos y se encarga del transporte de oxígeno.
- Síndrome X Frágil.
 - Es una enfermedad genética que causa fundamentalmente problemas de desarrollo incluyendo dificultades de aprendizaje y retraso mental, de hecho, es la forma hereditaria más común de retraso mental en hombres y una de las más importantes en mujeres.
 - Los síntomas pueden variar entre leves y severos y por lo general son más graves en hombres que en mujeres. Síntomas de síndrome de X frágil: Suelen presentar ansiedad y conducta hiperactiva que se manifiesta como inquietud, exceso de movimientos físicos o acciones impulsivas. También pueden presentar trastorno por déficit de atención que consiste en el deterioro de la capacidad para mantener la atención, y la dificultad para concentrarse en ciertas tareas.

Conclusiones

- ▶ En conclusión en este cuadro se presentan distintas anomalías genéticas que podrían abordarse con terapia psicológica o sensorial para tratar cada uno de los casos y así las personas que las padecen puedan llevar una vida más normal o sobrellevar su enfermedad de la mejor manera posible. No obstante a esto, se dan características para que así puedan detectar si alguna personas de su entorno puede llegar a padecer cualquiera de ellas. Es muy importante mantenerse informado y actualizado de nuevas enfermedades y alteraciones que puede padecer un recién nacido y uno mismo.