XV Simposio de Investigación Genética Médica

CARGA GENÉTICA EN PACIENTES CON PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL

AGUILAR GUILLERMO AURI REGINA, MUÑOZ CABRERA ANA GUADALUPE, TORRES MEDINA ANNA PILAR.

UNIVERSIDAD MARISTA DE MÉRIDA.

Palabras clave: Parálisis Cerebral Infantil, genes, gestacional, variante genética.

Introducción. La parálisis cerebral infantil (PCI) es un conjunto de alteraciones permanentes que afectan el movimiento, la postura y la coordinación, debido a alteraciones en el cerebro en desarrollo. La corteza cerebral, los ganglios basales y el cerebelo, regiones cerebrales encargadas de la planificación, ejecución y coordinación del movimiento son las regiones más frecuentemente dañadas por la PC. Tradicionalmente se relacionaba principalmente con complicaciones durante el embarazo o el parto, actualmente se reconoce que los factores genéticos también pueden contribuir a su aparición. [1]

Objetivo. Identificar los factores genéticos relacionados con la Parálisis Cerebral Infantil y analizar su importancia para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento.

Métodos. Se realizó una revisión literaria en Pubmed en base a nuestra pregunta de investigación. Utilizamos un total de 10 artículos que cumplían con nuestros criterios de inclusión y exclusión.

Resultados. Existen más de 300 genes involucrados directamente en la Parálisis Cerebral Infantil o que dan un cuadro clínico parecido a esta condición. Entre estos genes destacan: *CTNNB1, TUBA1A, RHOB y FBXO31*. Todos relacionados con el desarrollo neuronal durante la gestación y una variante genética (como un cambio de aminoácido causante de una pérdida de función) capaz de provocar una falla en el crecimiento de las células del sistema nervioso que puede desencadenar en los síntomas encontrados en la PCI. Los cambios surgieron espontáneamente durante la formación de las células reproductoras o en etapas tempranas del desarrollo embrionario. Las *mutaciones de novo* representan más del 90% de los casos con carga genética en esta patología, demostrando así que mayormente no es hereditaria, pero sin excluir este enunciado en su totalidad. [1]

Discusión y conclusión. La PCI tiene una base genética que altera el desarrollo y la conectividad temprana de las neuronas. No todos los casos se explican exclusivamente por factores ambientales o complicaciones perinatales y entender esto podría abrir paso a nuevas terapias y métodos diagnósticos para un mejor pronóstico en los pacientes. La contribución genética no debe entenderse únicamente como una transmisión de una patología de padres a hijos, sino también como la aparición de variantes nuevas capaces de afectar el neurodesarrollo.

Referencias:

1. Jin SC, Lewis SA, Bakhtiari S, Zeng X, Sudi J, Martinez M, et al. Mutations disrupting neuritogenesis genes confer risk for cerebral palsy. Nat Genet. 2020;52(10):1046-1056. doi:10.1038/s41588-020-0695-1.