

Mesa de Genética

Claudia ARBERAS

Desordenes del Espectro autista. ¿Qué puede decirnos hoy la Genética?

Los Desordenes del neuro-desarrollo, constituyen un grupo de condiciones con base Biológica y alta heredabilidad , que abarcan condiciones como la Discapacidad Intelectual, el Retraso Global del Desarrollo, desordenes del lenguaje, Desordenes del espectro Autista (DEA), Desordenes de Atención con Hiperactividad, Trastornos del aprendizaje, Desorden de Tourette, entre varios otras patologías.

Muchas de ellas han ido aumentando su prevalencia en los últimos años, gracias en parte por su mejor reconocimiento, pero también por un incremento debido a múltiples causas, no todas ellas bien comprendidas aún.

Cuando hablamos del DEA, que es sin duda una de las más prevalentes debemos considerar que se trata de una condición donde el “core” central de afectación está en la Cognición social y la Comunicación. (la atención conjunta, el contacto ocular y la empatía)

Sin embargo este compromiso se asocia a Discapacidad intelectual, con macro o microcefalia, epilepsia en 30% de los casos, y otras comorbilidades que hay que identificar y tratar.

Es importante la identificación temprana a fin de iniciar un tratamiento adecuado lo más precozmente posible, y reconocer las posibles etiologías, que gracias a los nuevos avances en la genética hoy podemos determinar.

En primer lugar hay que discriminar los casos puros de aquellos secundarios a entidades cromosómica, génicas o debidas al efecto de agentes externos. Estos casos recibirán la orientación según las normas establecidas en cada caso en particular.

En los casos puros es importante ofrecer a la familia un asesoramiento genético, ya que la recurrencia de la condición es 20 veces superior en hermanos que en la población general.

A lo largo de la exposición hablaremos de estos aspectos .