
COE

Actividad: Paráfrasis

SEGUNDO PARCIAL

Oscar Andrés Rosas Hernandez

Octubre 2018

Índice

1. Ejercicio	2
--------------	---

1. Ejercicio

Casi todos somos capaces de reconocer los rasgos típicos de una persona con síndrome de Down

Existe una gran cantidad (rondando las 700) de alteraciones genéticas que afectan al rostro, una gran cantidad de ellas son difíciles de reconocer hasta alcanzar cierta edad. Por esto un grupo de científicos del Instituto de Salud Infantil de la Universidad de Londres han creado un escáner fácil capaz de ayudar a detectar a una edad más temprana dichas afectaciones.

De acuerdo con su creador, Peter Hammond su eficacia logra rondar el 90 %.

El Director del Halitus Instituto Médico de Buenos Aires comentó “Para hacer un buen diagnóstico hace falta un experto genetista, pero patologías genéticas tan poco frecuentes a menudo pueden pasar desapercibidas”.

Este software realiza un mapeo del rostro y este se compara con una base de datos del mapeo de otras personas que sufren trastornos genéticos que ya son conocidos.

Mutaciones

Estos trastornos pueden afectar una gran cantidad de características del rostro, como la forma, posición y distancia de las orejas, ojos, quijadas y el ancho y alto de la cara. Todos estos cambios se pueden presentar de maneras muy sutiles, como decía el doctor Sergio Pasqualini, “muchas son patologías que, inclusive para un pediatra bien formado, son difíciles de detectar”.

Por ejemplo con el Síndrome de Smith-Magenis, que pasa en uno de cada 25,000 nacimientos muestran una nariz chata y un labio levantado. O el Síndrome de Fragilidad X, afectando a uno de cada 4,000 individuos, que causa un rostro largo y estrecho y unas orejas grandes. Otro ejemplo es con el Síndrome de Williams, que ocurre en uno de cada 10,000-20,000 nacimientos y muestra una nariz más pequeña de lo normal, quijada pequeña y boca prominente.

Diagnóstico

El doctor Pasqualini menciona que este instrumento será clave en reducir las posibles enfermedades dentro de un diagnóstico, enfocando a los especialistas y con ello ser capaz de reducir la cantidad de pruebas necesarias para poder dar un diagnóstico, además este software permite realizar diagnósticos a distancias y poder contactar con un especialista directamente.

En especial esto es clave en lograr detecciones mas tempranas y con ello poder ofrecer el tratamiento y cuidado adecuado, pues muchas veces estos trastornos están relacionados con otras condiciones; por mencionar un ejemplo, los individuos con el Síndrome de Costello tienen una mayor probabilidad de desarrollar tumores cada medio año.

Dicha tecnología esta siendo usada actualmente en el Hospital de Londres, pero se espera que no sea el único hospital que lo use en el Reino Unido para finales del año. Su creador, el profesor Hammond continuara aumentando la cantidad de datos con la que cuenta el sistema, especialmente añadiendo como afectan estos trastornos a cada sexo y grupo étnico. Este trabajo fue presentado en el Festival de la Ciencia en York, Inglaterra.