



IV CONGRESO NACIONAL DE ANATOMISTAS  
III CONGRESO INTERNACIONAL DE EDUCACION E  
INVESTIGACION EN CIENCIAS MORFOLOGICAS  
I JORNADAS NACIONAL E INTERNACIONAL DE MORFOLOGIA  
PARA ESTUDIANTES DE CIENCIAS DE LA SALUD  
5, 6 y 7 de Septiembre de 2013  
CORDOBA - ARGENTINA

B.C N°4

**MODIFICACIONES SUBCELULARES EN LA PARALISIS CEREBRAL HUMANA**

Autores: Carlos M.J2; Córdoba F3; Ferreyra V1 , Luque S1. Avila RE1; Samar ME1, Spinelli O5.

Institución: 1Universidad Nacional de Córdoba, Argentina; 5Universidad Nacional de La Plata, Argentina.2Universidad de Zacatecas, Mexico; 3Universidad de Costa Rica.  
E-mai: avilainfo@gmail.com

**Introducción**

La parálisis cerebral humana (PC) es un grupo de trastornos causado por una lesión o malformación del cerebro en desarrollo que afecta a los centros de control motor y causa alteraciones del crecimiento, desarrollo y la salud general durante toda la vida. La identificación del genes que participan en la etiología y alteran la morfología celular en la PC ofrecen la posibilidad de pruebas prenatales / prematrimonial a familias con niños afectados con PC y aumentan la comprensión del control genético del desarrollo de la función motora.

**Objetivo**

El objetivo del presente trabajo es describir las modificaciones subcelulares en la parálisis cerebral humana encontrada en una búsqueda bibliográfica de los genes implicados en la misma.

**Material y métodos**

Se realizó una búsqueda de la literatura para identificar artículos relevantes sobre genómica y las modificaciones subcelulares comprometida en la PC humana (2000-2013). Se emplearon los términos MeSH (Medical Subject Headings): Cerebral Palsy, Brain Diseases, Genome, Genes y Developmental Disabilities para la búsqueda en MEDLINE/PubMed y los descriptores en ciencia de la salud (DeCS) para la búsqueda en la Biblioteca Virtual en Salud (BVS).

**Resultados**

Nuestra revisión bibliográfica encontró que los genes GAD1, KANK1, GCH1, SPR, TH, AP4M1, AP4E1, AP4B1, AP4S1 relacionados con la parálisis cerebral producen modificación del citoesqueleto. Por ejemplo: el gen KANK1 (cromosoma 9) participa en la regulación de la polimerización de actina y la migración celular por lo que estaría comprometido en la parálisis a nivel motor. La familia de genes AP4 se asocian con la red trans-golgi y juega un papel en el tráfico de proteínas integrales de membrana; el gen AP4B1 es específico para la proteína clatrina y moléculas accesorias para generar vesículas de transporte recubiertas. También se detecto en pacientes con PC mutación del ADN mitocondrial ( mtDNA A3243G). Las muestras para el estudio genómico de los pacientes fueron: sangre, mucosa oral, musculo, cultivo de fibroblastos y amniocitos.

**Conclusiones**

La PC se atribuye a diversos factores, en particular a la asfixia del nacimiento, sin embargo actualmente existen evidencias que la PC es probablemente causada por múltiples factores genéticos que producen modificaciones subcelulares. Las investigaciones que se realizan sobre medicina genómica dan lugar a posibles estrategias terapéuticas o preventivas para la lesión cerebral perinatal como lo es la parálisis