



**UNIVERSIDAD DEL SUR**

**CARRERA: LICENCIATURA EN ENFERMERÍA**

**MATERIA: MORFOLOGÍA Y SU FUNCIÓN**

**TAREA: ANOMALIAS CONGENITAS**

**DOCENTE: BASILIO ROBLEDO MIGUEL**

**ALUMNO: SALOMÉ CARRASCO GONZÁLEZ**

**Grado: 3<sup>a</sup> Grupo "A"**

**TAPACHULA, CHIAPAS**

**JUEVES 18 DE JUNIO DEL 2020**

## **ANOMALÍAS CONGÉNITAS**

La anomalía congénita es de manera estructural de cualquier tipo; son grupos de defectos del desarrollo determinados por diversas causas que actúan antes de la concepción durante y después de ella.

En otras palabras podemos decir que van a presentar trastornos en el desarrollo siendo estas de manera estructural, funcional, metabólica, conductual o hereditaria.

### **CLASIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS**

También conocidos como “defectos de nacimiento” y son alteraciones estructurales o funcionales, visibles o no, que están presentes desde el nacimiento.

Las principales causas de estas anomalías congénitas se van a dividir en:

Factores genéticos, como las anomalías cromosómicas  
Factores ambientales, como factores y virus.

### **TERATOLOGÍA; ESTUDIO DEL DESARROLLO PATOLÓGICO**

Aquí va hacer muy importante la teratología ya que será la rama científica que va a estudiar las causas, mecanismos y patrones de desarrollo patológico.

Está presente en las distintas etapas del desarrollo embrionario va ser vulnerable frente a la alteración una más que otras.

Las principales causas de estas anomalías congénitas se van a dividir en:

Factores genéticos, como las anomalías cromosómicas  
Factores ambientales, como factores y virus.

## ANOMALÍAS PROVOCADAS POR FACTORES GENÉTICOS

Las anomalías son dadas más por cuestiones genéticas siendo esta de manera congénita.

Lo más probablemente que falle en cuestiones genéticas se debe a al funcionamiento incorrecto del proceso de la mitosis o meiosis.

Muchos de los cigotos tempranos anómalos no sufren segmentación normal para convertirse en blastocitos.

En cuestiones de situaciones in vitro en cigotos la mayoría suele sufrir abortos espontáneos y frecuencia global de anomalías cromosómicas en ellos es de al menos un 50% de probabilidad que exista.

Aquí van a existir dos tipos de cambios en la dotación cromosómica: numéricas y estructurales, afectando a los cromosoma sexuales y o los autosomas; en ocasiones suele suceder que estos dos se vean afectados no solo uno.

Cuando hay anomalías de forma cromosómica suelen tener fenotipos característicos relacionados con la formación física de lactantes como lo es el síndrome de Down.

Los factores genéticos causan las anomalías a nivel subcelular, celular y tisular mecanismos bioquímicas o de otra naturaleza. Los mecanismos patogénicos iniciados por el factor genético pueden ser idénticos o similares a los mecanismos causales iniciados por un agente teratogénico, como un fármaco.

### SÍNDROME DE TURNER

La ausencia o la alteración del cromosoma X del síndrome de Turner causan errores durante el desarrollo fetal y otros problemas de desarrollo después del nacimiento, por ejemplo, estatura baja, insuficiencia ovárica y defectos cardíacos.

## TRISOMÍA DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Una trisomía es una alteración que se produce en los genes y que implica la aparición de un cromosoma extra en uno de los pares habituales. Esto quiere decir que se registra un triplete en lugar del par homólogo de cromosomas que caracteriza a los seres diploides.

Las más comunes son:

### LA TRISOMÍA DE CROMOSOMA 21 O SÍNDROME DE DOWN

Es una deficiencia mental ; braquicefalia, puente nasal plano; hendedura palpebral hacia arriba; protrusión de la lengua, pliegue simiesco, clinodactalia del quinto dedo; anomalías cardíacas congénitas suele presentar Braquicefalia, hipotonía muscular, en su rostro suele tener las siguientes características.

La nariz es un poco respingona, con sus orificios nasales dirigidos ligeramente hacia arriba y la raíz nasal hundida, La boca es relativamente pequeña con presencia de paladar arqueado, profundo, estrecho y los rebordes alveolares acortados y aplanados en su cara interna. Lengua protrúyete, dientes irregulares, los ojos suelen estar inclinados hacia arriba y la esquina interna puede tener un pliegue redondeado de piel, su cuello es corto y ancho. Presenta retraso en el crecimiento. La estructura cerebral y nerviosa característica (menor número de sinapsis) influyen sobre el aprendizaje y la conducta, produciendo una discapacidad intelectual entre leve y moderada en las personas

### LA TRISOMÍA DE CROMOSOMA 18 O SÍNDROME DE EDWARDS

Los bebés con trisomía 18 son delgados y frágiles. No pueden desarrollarse y padecen problemas de alimentación. La trisomía 18 provoca microcefalia, con la parte posterior de la cabeza (occipucio) prominente. Las orejas suelen encontrarse más abajo de lo normal en la cabeza. La boca y la mandíbula suelen ser pequeñas y el esternón (hueso del tórax) es más corto, la mayoría padece anomalías cardíacas. Aprietan los puños de una manera característica y les resulta difícil extender los dedos por completo. Suelen presentar contracturas en las articulaciones, donde los brazos y las piernas se encuentran flexionados en lugar de extendidos.

## LA TRISOMÍA DE CROMOSOMA 13 O SÍNDROME DE PATAU

Los bebés con trisomía 13 suelen tener un bajo peso al nacer, aun cuando hayan nacido en término. Presentan microcefalia, con una frente prominente. Existen problemas estructurales importantes en el cerebro que se diagnostican al poco tiempo del nacimiento. La parte frontal del cerebro no se divide correctamente, lo que resulta en un trastorno denominado holoprosencefalia. Los ojos se encuentran muy juntos, o la nariz o las fosas nasales no se desarrollan completamente. El labio leporino y el paladar hendido son comunes en los bebés con trisomía 13.

Existen otros problemas de salud presentes al nacer. Estos incluyen defectos cardíacos, problemas renales y/o un onfalocele (un trastorno en el cual algunos de los órganos abdominales sobresalen a través de un orificio en los músculos abdominales en la zona del cordón umbilical). En los varones, los testículos a veces no descienden al escroto. Las mujeres pueden presentar un útero de forma anormal, llamado útero bicorne.

## TRANSLOCACIONES

Surge cuando dos cromosomas no homólogos intercambian fragmentos se habla de una translocación recíproca.

Existe una translocación recíproca y una translocación robertsoniana

Una translocación recíproca ocurre cuando dos cromosomas diferentes intercambian segmentos entre sí.

Translocaciones robertsonianas

Una translocación robertsoniana ocurre cuando un cromosoma completo se adhiere a otro. La figura 4 muestra una translocación robertsoniana en la que están implicados dos cromosomas.

## ANOMALÍAS PROVOCADAS POR FACTORES AMBIENTALES

Un teratógeno es cualquier agente de producir una anomalía congénita o de incrementar la incidencia de una anomalía en la población.

Los factores ambientales, como la infección y los fármacos, pueden simular trastornos genéticos.

El principio importante es que no todo es material genético. Los órganos y partes de un embrión son más sensibles frente a agentes teratogénicos durante los períodos de diferenciación rápida.

Cuando se considera la posible teratogenicidad de un agente como un fármaco o un compuesto químico, se deben tener en cuenta tres principios importantes.

- Periodos críticos del desarrollo
- Posología del fármaco o compuesto químico
- Genotipo (constitución genética) del embrión.

Algunos factores pueden ser:

- Los niveles altos de radiación producen anomalías del sistema nervioso central (encefálico y médula espinal) y ojos.
- El virus de la rubéola causa defectos oculares (glaucoma y cataratas), sordera y anomalías cardíacas.
- La talidomida induce defectos de las extremidades y otras anomalías. En etapas tempranas del desarrollo de las extremidades, origina defectos graves como meromelia o ausencia de parte de las extremidades de leves a moderados.

### FÁRMACO COMO TERATÓGENO FACTORES DE RIESGO:

**TABAQUISMO:** el tabaquismo en el embarazo puede producir crecimiento intrauterino retrasado

### CAFEÍNA

**ALCOHOL:** Los niveles moderado y alto de ingesta de alcohol durante las fases iniciales del embarazo pueden producir alteraciones del crecimiento y morfogénesis del feto; a mayor consumo, mayor gravedad de los signos. Esto puede ocasionar un patrón específicos de defectos, como deficiencia de crecimiento pre y posnatal, retraso mental y otras anomalías. Además de presentas microcefalia, fisuras palpebrales cortas, pliegues epicánticos, hipoplasia maxilar, nariz corta, labio superior delgado, pliegues palmares anómalos, anomalías de las articulaciones y cardiopatías. Conocido como síndrome de alcoholismo fetal (saf)

## ANOMALÍAS PROVOCADA POR HERENCIA MULTIFACTORIAL

Tienen distribuciones familiares que concuerdan con una herencia multifactorial.

Este tipo de herencia se puede representar por medio de un modelo en el cual la "posibilidad" de un trastorno es una variable continua determinada por la combinación de factores genéticos y ambientales.

Los rasgos multifactoriales son anomalías importantes únicas, como el labio leporino, paladar hendido aislado, defectos del tubo neural (como meroencefalia y espina bífida quística), estenosis pilórica y luxación congénita de cadera.