

Nombre del alumno: Erika Patricia Altuzar Gordillo.

Nombre del profesor: Rodrigo Pacheco Ballinas.

Nombre del trabajo: Enfermedades.

Materia: Biología del desarrollo.

Grado: 1º semestre.

Comitán de Domínguez Chiapas a 15 de Junio del 2020

Índice.

Síndrome de Down-----	4
Síndrome triple X-----	8
Síndrome de Patau-----	11
Onfalocele-----	15
Hemangiomas capilares-----	18
Hernia diafragmática-----	21
Síndrome de Turner-----	24
Hidropesía Fetal-----	29
Gemelos Evanescentes-----	32
Cretinismo-----	35
Displasia esquelética-----	38
Hipocondroplasia-----	41
Acromegalia-----	44
Microcefalia-----	48
Síndrome de abdomen en ciruela pasa-----	51
Polidactilia-----	54

Síndrome de Marfan-----	56
Artrogriposis múltiple congénita-----	59
Displasia del desarrollo de cadera-----	62
Anomalías de Ebstein-----	64
Teratología de Fallot-----	68
Holt-Oram-----	72
Acondroplasia-----	74
Dextrocardia-----	79
Pie equino. -----	82

Síndrome de Down



El síndrome de Down no es una enfermedad, sino una alteración genética que es producida por la presencia de un cromosoma extra o una parte de él. Las células del cuerpo humano tienen un total de 46 cromosomas que se encuentran distribuidos en 23 pares. Las personas con síndrome de Down

tienen tres cromosomas en el par número 21 en lugar de las dos que existen habitualmente por esta razón es que también es conocido con el nombre de trisomía 21. El síndrome de Down, que toma su nombre de John London Down, el primer médico en describir el síndrome de manera sistemática, es la causa más frecuente de discapacidad intelectual leve a moderada por anomalías cromosómicas. Ocurre en todos los grupos étnicos y económicos. Las personas con el síndrome también tienen un riesgo mayor de desarrollar otras enfermedades, como enfermedad cardíaca congénita, pérdida de audición, leucemia, demencia y pérdida de la memoria similar a la enfermedad de Alzheimer. En el mundo existe un total de 6 millones de personas con este síndrome la prevalencia biológica es de 1 caso por cada 600 nacimientos pero en la actualidad la posibilidad de interrumpir el embarazo tras el diagnóstico ha reducido la tasa en aproximadamente 1 de cada 1000 nacimientos. No existen grados de síndrome de Down, el efecto que esta alteración produce en cada persona suele ser de manera muy variable. Las personas con síndrome de Down muestran características comunes pero cada uno de ellos son únicos, con una apariencia, personalidad y habilidades únicas. Los bebés con esta patología tendrán rasgos físicos propios de su familia, además de las características y algunos grados de discapacidad intelectual. Su personalidad, aficiones, ilusiones y proyectos serán los que verdaderamente les definen como personas y su discapacidad será solo una característica más de su persona.

Causas.

El síndrome de Down es causado por un error aleatorio en la división de las células que tienen como resultado la presencia de una copia extra del cromosoma 21 a este tipo de error se le llama no disyunción. Por lo general, cuando una célula se divide en dos, los pares de cromosomas se separan de modo que un cromosoma va para una célula y el otro para la otra célula en la no disyunción ocurre un error y ambos cromosomas del par van a la misma célula y la otra célula no recibe ningún cromosoma de ese par. La mayoría de las veces, esto ocurre por un error aleatorio durante la formación del óvulo o del espermatozoide. Hasta la fecha, no se conoce ningún factor ambiental o del comportamiento de los padres que se sepa pueda causar el síndrome de Down tras una amplia investigación sobre estos errores en la división de las células, los investigadores descubrieron que

- En más del 90% de los casos, la copia extra del cromosoma 21 viene del óvulo de la madre.
- En aproximadamente el 4% de los casos es el padre el que provee la copia extra del cromosoma 21 a través del espermatozoide.
- En el resto de los casos, el error ocurre luego de la fertilización, mientras el embrión crece.

Cambios cromosómicos que pueden causar el síndrome de Down.

Los estudios muestran que hay tres tipos de cambios cromosómicos que pueden causar el síndrome de Down: trisomía completa, mosaico, y por translocación.

1._Trisomía 21 completa: en este caso, un error durante l formación del óvulo o del esperma hace que uno de los dos tenga un cromosoma extra. Por lo tanto, luego que el óvulo y el espermatozoide se unen, las células resultantes también tendrán tres copias del cromosoma 21. La copia completa del cromosoma 21 extra se

encuentra en todas las células de esas personas es decir hay una trisomía completa. La trisomía 21 completa es la causa de aproximadamente el 95 % de los casos de síndrome Down.

2._ Trisomía 21 mosaico. Las células del cuerpo no son exactamente iguales. En alrededor del 1% de los casos de síndrome de Down, la mayoría de las células del cuerpo tienen el cromosoma extra. Pero algunas no lo tienen. A esto se le llama mosaicismo. La trisomía 21 mosaicos ocurre cuando el error en la división celular sucede en una etapa temprana del desarrollo pero luego de la unión entre un óvulo y un espermatozoide normales. También puede ocurrir durante una etapa temprana del desarrollo cuando algunas células pierden un cromosoma 21 extras que estaba presente al momento de la concepción. Los síntomas de una persona con trisomía 21 mosaicos pueden ser diferentes de las personas con trisomía 21 completa o trisomía 21 por translocación, según la cantidad de las células en las que haya un cromosoma extra. Una vez fecundado el óvulo, en el proceso de división subsiguiente el material genético no se separa correctamente, de modo que una de las células hija tiene tres cromosomas en su par 21 y la otra solo uno. El resultado será que algunas células serán trisómicas (con tres cromosomas) y el resto normales (con dos cromosomas). Esa mezcla de tipos cromosómicos distintos se conoce como mosaico cromosómica.

No existe una causa concreta que determine por qué se producen estas alteraciones del cromosoma 21, pero existen factores de riesgo que indican una mayor probabilidad de que se desarrolle:

- Edad avanzada de la madre. El riesgo de una mujer con concebir un hijo con este síndrome aumenta después de los 35 años. Sin embargo, la mayoría de los niños con síndrome Down nacen de mujeres menores de 35 porque la mujeres más jóvenes tienen muchos más hijos.
- Que los padres sean portadores de la translocación genética para el síndrome de Down. Tanto hombres como mujeres pueden transmitir la translocación genética para el síndrome de Down a sus hijos.

- Haber tenido un hijo con síndrome de Down.

En la gran mayoría de los casos el síndrome de Down no es hereditario. Se produce por un error en la división celular en las primeras etapas del desarrollo del feto. Únicamente alrededor del 3-4% de las personas con síndrome de Down tienen translocación y solo algunos de ellos lo han heredado de uno de sus padres.

Síntomas:

Los efectos que produce esta alteración en cada persona son muy variables. Existen algunas características comunes, pero los rasgos físicos, las posibles patologías asociadas y el grado de discapacidad intelectual serán diferentes en cada individuo.

Complicaciones de salud

Aunque las personas con síndrome de Down pueden tener diversas complicaciones, **la salud de muchos de estos niños no tiene por qué ser distinta** a la del resto de la población pediátrica. Ciertas patologías asociadas pueden ser congénitas y otras son más patentes con la edad. La mayoría de ellas cuentan con tratamiento eficaz. Estas son algunas de las más destacadas.

- Cardiopatías congénitas.
- Patologías gastrointestinales.
- Trastornos del sistema inmune.
- Apnea del sueño.
- Obesidad.
- Problemas en la columna vertebral.
- Leucemia infantil.
- Enfermedad de Alzheimer en la edad adulta.
- Problemas de audición y de visión.

Síndrome de triple x.



Descripción general

El síndrome triple X, también llamado trisomía X o 47, XXX, es un trastorno genético que afecta a aproximadamente 1 de cada 1000 mujeres. Las mujeres normalmente tienen dos cromosomas X en todas las células, un cromosoma X de cada padre. En el síndrome triple X, las mujeres tienen tres cromosomas X. Muchas niñas y mujeres que padecen el síndrome triple X no manifiestan síntomas o solo tienen síntomas leves. En otros casos, los síntomas pueden ser más marcados y, posiblemente, incluir retrasos en el desarrollo y dificultades de aprendizaje. Son pocas las niñas y mujeres con

síndrome triple X que presentan convulsiones y anomalías renales.

Síntomas

Los signos y síntomas pueden variar mucho entre las niñas y mujeres que padecen el síndrome triple X. Muchas no manifiestan efectos perceptibles o solo tienen síntomas leves. Tener una altura mayor al promedio es la característica física más típica. La mayoría de las mujeres con síndrome triple X tienen un desarrollo sexual normal y tienen la capacidad de quedar embarazadas. Algunas niñas y mujeres con síndrome triple X tienen una inteligencia dentro del rango normal, pero posiblemente un poco más baja en comparación con el resto de sus hermanos. En otros casos, pueden tener discapacidades intelectuales y, a veces, pueden tener problemas de conducta. Ocasionalmente pueden aparecer síntomas

significativos. Si se presentan signos y síntomas, estos suelen ser variables. Los signos y síntomas entre las niñas y mujeres que padecen el síndrome triple X pueden incluir un mayor riesgo de:

- Retraso en el desarrollo de las habilidades del habla y del lenguaje, así como también de las habilidades motoras, como sentarse y caminar.
- Problemas de aprendizaje, como dificultades con la lectura (dislexia), la comprensión o las matemáticas.
- Problemas de conducta, como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) o los síntomas del trastorno del espectro autista.
- Problemas psicológicos, como la ansiedad y la depresión.
- Problemas con la motricidad fina y gruesa, memoria, juicio y procesamiento de información.

Causas

Si bien el síndrome triple X es genético, no suele ser hereditario, sino que se debe a un error genético aleatorio. Normalmente, las personas tienen 46 cromosomas en cada célula, organizados en 23 pares, incluidos dos cromosomas sexuales. Un conjunto de cromosomas es de la madre y el otro conjunto es del padre. Estos cromosomas contienen genes, que llevan instrucciones que determinan todo, desde la altura hasta el color de los ojos. El par de cromosomas sexuales, ya sea XX o XY, determina el sexo de un niño. Una madre puede darle al niño solo un cromosoma X, pero un padre puede transmitir un cromosoma X o Y:

- Si el niño recibe un cromosoma X del padre, el par XX hace que el niño sea genéticamente femenino.

- Si el niño recibe un cromosoma Y del padre, el par XY hace que el niño sea genéticamente masculino.

Las mujeres con síndrome triple X tienen un tercer cromosoma X de un error aleatorio en la división celular. Este error puede ocurrir antes de la concepción o al inicio del desarrollo del embrión, lo que da como resultado una de estas formas de síndrome triple X:

- No disyunción. En la mayoría de los casos, la célula del óvulo de la madre o la célula del espermatozoide del padre se divide incorrectamente, lo que da como resultado un cromosoma X adicional en la niña. Este error aleatorio se llama no disyunción, y todas las células del cuerpo de la niña tendrán el cromosoma X adicional.
- Mosaico. De vez en cuando, el cromosoma adicional se debe a una división celular incorrecta causada por un evento aleatorio temprano en el desarrollo del embrión. Si es así, la niña tiene una forma de mosaico del síndrome triple X, y solo algunas células tienen el cromosoma X adicional. Las mujeres con la forma de mosaico pueden tener síntomas menos evidentes.

El síndrome triple X también se denomina síndrome de 47, XXX porque el cromosoma X adicional da como resultado 47 cromosomas en cada célula, en lugar de producir los 46 cromosomas normales.

Complicaciones

Aunque algunas mujeres pueden tener síntomas leves o no tener síntomas asociados con el síndrome triple X, otras niñas y mujeres experimentan problemas de desarrollo, psicológicos y de comportamiento que pueden llevar a una variedad de otros problemas, entre ellos:

- Problemas laborales, escolares, sociales y de pareja, Necesidad de apoyo adicional o asistencia con el aprendizaje, actividades de la vida diaria, la escuela o el trabajo.

Síndrome de Patau

Patau syndrome



El síndrome de Patau o trisomía 13 es un trastorno genético producido por una alteración en el material genético del cromosoma 13, es decir, existe una copia extra de dicho cromosoma. Esta anomalía genética influye en el desarrollo natural desde la concepción y se traduce en múltiples alteraciones graves, tanto anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas vitales. Entre el 80 y el 90 por ciento de los fetos no llegan a término, y los que

nacen con esta patología tienen una esperanza de vida bastante corta (no pasan del primer año). Se trata de una enfermedad con una media de 1 cada 12.000 nacidos vivos.

Causas

La causa, como en otros síndromes propiciados por alteraciones cromosómicas, es una migración inadecuada de los cromosomas al dividirse cualquiera de las células reproductoras (óvulo materno o espermatozoide paterno). El síndrome de Patau no es hereditario, sin embargo, un factor de riesgo puede ser una avanzada edad materna.

Diagnóstico

El diagnóstico genético preimplantacional, entre otras cosas, permite detectar una trisomía 13. También, durante el período embrionario, una ecografía obstétrica, donde se pueden detectar de forma precoz las malformaciones anatómicas de los fetos. Otros métodos son el cariotipo para ver el mapa de cromosomas, la amniocentesis (para examinar el líquido amniótico) o la funiculocentesis, prueba en la que se realiza un

punzamiento de los vasos sanguíneos del cordón umbilical. Una vez nacido el niño, el diagnóstico se puede realizar inmediatamente después ya que los pediatras ya conocen las características morfológicas de esta patología. Aun así el diagnóstico se confirma con un cariotipo del recién nacido y estudios de imagen como ecografías cerebrales y abdominales, ecocardiografías o tomografías para valorar las malformaciones en órganos y sistemas.

Síntomas

- Labio leporino o paladar hendido.
- Dedos adicionales en manos o pies (polidactilia).
- Ojos muy juntos (incluso fusionarse en uno solo).
- Disminución del tono muscular.
- Manos empuñadas (los dedos externos sobre los dedos internos).
- **Hernias:** umbilical o inguinal.
- División o hendidura en el iris (coloboma).
- Orejas de implantación baja.

- Pliegue palmar único.
- Discapacidad intelectual (grave).
- Defectos del cuero cabelludo (ausencia de piel).
- Convulsiones.
- Microcefalia.
- Anomalías esqueléticas (en las extremidades).
- Ojos pequeños.
- Micrognatia (mandíbula inferior pequeña).
- Criptorquidia (testículo no descendido).

Tipos

Dependiendo de la cantidad de células trisómicas hay 3 tipos:

- Total: presencia de un tercer cromosoma en el par 13 en todas las células del cuerpo.
- Mosaicismo por trisomía 13: presencia de un cromosoma extra en el par 13 en algunas células.

Constituye solo el 5 por ciento de los casos de trisomía 13.

- Trisomía parcial: Se trata de la presencia de solo una parte adicional del cromosoma 13 en las células.

Prevención

Los padres de un bebé con trisomía 13 deben recibir consejo y someterse a pruebas genéticas para conocer las causas y así, ayudar a evitar tener otro hijo con la afección.

Tratamientos

No existe ningún tratamiento que pueda curar la trisomía 13, únicamente existen cuidados paliativos para las complicaciones que vayan surgiendo producto de los síntomas.

Onfalocele.

¿Qué es el Onfalocele?



El Onfalocele, también llamado exonfalocele, es un defecto de nacimiento en la pared abdominal (el área del estómago) en el que los intestinos, el hígado u otros órganos del bebé salen del abdomen a través del ombligo. El saco delgado y transparente que recubre los órganos casi nunca se abre o rompe. A medida que el bebé se

desarrolla entre las semanas 6 y 10 del embarazo, sus intestinos se hacen más largos y se expanden fuera del abdomen al cordón umbilical. Para la undécima semana, normalmente vuelven a entrar al abdomen. Si esto no sucede, se forma el Onfalocele. El Onfalocele puede ser pequeño, cuando solamente parte de los intestinos salen del abdomen, o grande, cuando salen muchos órganos del abdomen.

Causas y factores de riesgo

No se conocen las causas del Onfalocele en la mayoría de los bebés. Algunos bebés tienen Onfalocele debido a un cambio en sus genes o cromosomas. El Onfalocele también puede ser causado por una combinación de genes y otros factores, como los elementos con los que entre en contacto la madre dentro del ambiente, o lo que coma o beba, o ciertos medicamentos que use durante el embarazo. Al igual que muchas familias afectadas por defectos de nacimiento, los CDC quieren saber qué los causa. Comprender qué factores son más comunes entre los bebés con un defecto de nacimiento nos ayudará a aprender más

sobre las causas. Los investigadores de los CDC han reportado hallazgos importantes sobre algunos factores que pueden afectar el riesgo de tener un bebé con Onfalocele:

- Alcohol y tabaco: las mujeres que tomaron alcohol o que fumaban mucho (más de 1 cajetilla de cigarrillos al día) tenían más probabilidades de tener un bebé con Onfalocele.
- Algunos medicamentos: las mujeres que tomaron inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) durante el embarazo tenían más probabilidades de tener un bebé con Onfalocele.
- Obesidad: las mujeres que eran obesas o tenían sobrepeso antes de quedar embarazadas tenían mayores probabilidades de tener un bebé con Onfalocele.

Los CDC continúan estudiando los defectos de nacimiento, como el Onfalocele, y la forma de prevenirlos. Si usted está embarazada o está planeando quedar embarazada, hable con el médico sobre cómo puede aumentar sus probabilidades de tener un bebé sano.

Tratamientos

El tratamiento para los bebés con Onfalocele depende de varios factores, incluidos:

- el tamaño del Onfalocele.
- la presencia de otros defectos de nacimiento o anomalías cromosómicas.
- la edad gestacional del bebé.

Si el Onfalocele es pequeño (solamente una parte del intestino sale del abdomen), generalmente se trata con cirugía para volver a colocar el intestino en la cavidad abdominal y cerrar la abertura poco después del nacimiento del bebé. Si es grande (muchos órganos salen del abdomen), las reparaciones podrían hacerse por etapas. Se podrían cubrir los órganos expuestos con un material especial y volver a

colocarse lentamente en el abdomen, a lo largo del tiempo. Cuando todos los órganos se hayan vuelto a colocar adentro del abdomen, se cierra la abertura.

Un Onfalocele pequeño

Los Onfalocele pequeños a menudo se corrigen fácilmente. El bebé va a necesitar cirugía inmediatamente después del nacimiento. En la cirugía, los órganos del bebé se colocarán en su abdomen de nuevo. El cirujano también cerrará la abertura de la pared abdominal.

Un Onfalocele grande

Si la mayoría de los órganos abdominales del bebé se ven afectados, se le someterá a un tratamiento en etapas. El tratamiento puede incluir lo siguiente.

- Una lámina protectora libre de gérmenes (estéril) se coloca sobre los órganos abdominales.
- Se le realizará la cirugía. Si el abdomen del bebé es pequeño y no está completamente formado, es posible que no pueda mantener todos los órganos a la vez.
- El cirujano debe cerrar la pared abdominal una vez que todos los órganos estén en el interior.

Hemangiomas capilares.



¿Qué es?

Un hemangioma es una marca de nacimiento de color rojo intenso que aparece al nacer o en la primera o segunda semana de vida. Parece una protuberancia gomosa y está

compuesta por vasos sanguíneos adicionales en la piel. Un hemangioma puede aparecer en cualquier parte del cuerpo, pero aparece más comúnmente en la cara, el cuero cabelludo, el pecho o la espalda. En general, el tratamiento para el hemangioma de un bebé (hemangioma infantil) no es necesario ya que desaparece con el tiempo. Un niño que tiene esta afección durante la lactancia, por lo general, tendrá poco rastro visible de la protuberancia a los 10 años. Es posible que desees considerar el tratamiento si un hemangioma interfiere en la visión, la respiración u otras funciones.

Los hemangiomas cutáneos son en extremo comunes en los recién nacidos. En casi 2/3 son superficiales, 15% subcutáneos y 20% mixtos. Al parecer no hay una predisposición genética para su desarrollo, pero se afectan con mayor frecuencia las niñas. Sólo 20 a 30% de los hemangiomas se detectan al nacer, pero 90% son obvios hacia los 2 meses de edad. Para los 9 meses se han desarrollado casi todos. La diferenciación entre hemangiomas “Capilares” y “Cavernosos” se basa en el aspecto histopatológico. Los capilares consisten en masas de capilares dilatados con proliferación variable de

células endoteliales. Los cavernosos están constituidos por grandes vasos dilatados llenos de sangre que comprimen el delgado revestimiento epitelial.

Síntomas

Un hemangioma puede estar presente al nacer, pero aparece con más frecuencia durante los primeros meses de vida. Comienza como una marca plana y roja en cualquier parte del cuerpo, con mayor frecuencia en la cara, el cuero cabelludo, el pecho o la espalda. Por lo general, un niño tiene solo una marca. Algunos niños pueden tener más de uno, particularmente si nacen en un parto múltiple.

Durante el primer año de vida de tu hijo, la marca roja crece rápidamente hasta convertirse en una protuberancia esponjosa y de aspecto gomoso que sobresale de la piel. El hemangioma entonces entra en una fase de reposo y, eventualmente, comienza a desaparecer lentamente. Muchos hemangiomas desaparecen antes de los 5 años de edad y la mayoría desaparecen antes de los 10 años. Una vez que el hemangioma desaparece, la piel puede quedar ligeramente decolorada o elevada.

Datos Clínicos

El hemangioma clásico es una lesión circunscripta, lobulada, de color rojo brillante, elevada, comprensible. Una masa de color rojo azulosa o del color de piel con bordes menos precisos sugiere además un componente subcutáneo. Cuando la totalidad del tumor es subcutáneo o se encuentra en la profundidad de la dermis, la piel que lo recubre puede tener aspecto normal o azulado. En recién nacidos la lesión precursora puede presentarse como una placa pálida, muy bien delimitada que más adelante desarrolla telangiectasias y al final evoluciona hacia un hemangioma capilar típico. Las áreas de

afectación más comunes son cara, espalda, cuero cabelludo y cara anterior de tórax. Los hemangiomas suelen ser solitarios, aunque algunos niños pueden tener múltiples lesiones.

Factores de riesgo

Los hemangiomas se presentan con mayor frecuencia en bebés de sexo femenino, raza blanca y prematura.

Complicaciones

En ocasiones, un hemangioma puede romperse y formar una llaga. Esto puede causar dolor, sangrado, cicatrices o infección. Según dónde se encuentre el hemangioma, puede afectar la visión, la respiración, la audición o la eliminación de tu hijo, aunque esto es raro.

Tratamiento

Lo primero en definir es cuáles hemangiomas deben tratarse. Aquellos que pueden interferir con una función vital como la presión o el cierre ocular, las grandes hemorragias en tumores que afectan orificios vitales, los ulcerados en el área del pañal, los que afectan la alimentación del lactante, etc. Los demás deben observarse y tratarse sólo frente a posibles complicaciones. Durante años la base del tratamiento fueron los glucocorticoides orales, en altas dosis, de por lo menos 2 mg/k/peso, con efectos secundarios

elevados. En aquellos hemangiomas sin respuesta a los corticoides el interferón alfa-2^a, se ha utilizado en inyecciones s/cut diarias a dosis de 3 millones U/m², en oportunidades hasta durante meses. Se trata de un tratamiento caro y potencialmente tóxico, el efecto 2º más relevante es la diplejía espástica que puede persistir luego de la terapia. El láser de colorante pulsado específico representa otra opción, en especial para formas ulceradas o dolorosas, pero la limitación es su mínima penetración en la piel, de tal forma que se observa escasa respuesta en formas

HERNIA DIAFRAGMÁTICA

CLASIFICACIÓN



La hernia diafragmática se clasifica de acuerdo al sitio donde se localiza el defecto: 80 + 5% ocurre en la región posterolateral del diafragma en el orificio de Bochdaleck, 5 veces más frecuente del lado izquierdo. Son las más grandes y se asocian más frecuentemente con hipoplasia pulmonar severa. 1% son bilaterales y son fatales. 2% se presentan en el orificio anterior o de Morgagni. Las restantes son hernias a través del hiato esofágico. La etiología de la hernia diafragmática no es clara, han sido reportados casos familiares sugiriendo predisposición genética. En 20% de los casos se ha presentado polihidroamnios y es de mal pronóstico. Talidomida y quinidina se han reportado como causantes de hernia diafragmática en humanos y animales.

EMBRIOLOGÍA

Existen dos teorías acerca de la embriogénesis de la hernia diafragmática: 1. Crecimiento pulmonar anormal que provoca desarrollo diafragmático anormal. 2. Defecto diafragmático primario con

hipoplasia pulmonar secundaria. Durante el primer mes de la vida fetal existe una cavidad pleuroperitoneal común. Entre la 4a y 9a semanas de gestación se forma la membrana pleuroperitoneal creando cavidades pleural y abdominal separadas. La porción posterolateral es la última porción en formarse y el lado izquierdo después del derecho. El intestino en desarrollo desciende hacia el peritoneo en la semana 9 de gestación. El desarrollo del diafragma se completa a las 12 semanas de gestación. La falta de desarrollo de la porción posterolateral del diafragma da por resultado la persistencia del agujero de Bochdalek por lo que las vísceras ocupan el tórax y el abdomen está subdesarrollado y excavado. El desarrollo de la vía aérea y su ramificación empieza entre la 4a y 5a semanas de gestación y termina hacia la semana 17 cuando los bronquiolos terminales son formados. La diferenciación de la vía aérea ocurre entre la semana 17 y 24, el desarrollo alveolar empieza en la gestación tardía y termina después del nacimiento.

DEFINICIÓN.

Podemos definir una hernia congénita del diafragma, como una entidad clínica caracterizada por el paso anormal de una o varias vísceras abdominales a la cavidad torácica a través de una abertura o dehiscencia congénita del diafragma. **Una hernia diafragmática es una anomalía congénita, en la cual se presenta una abertura anormal en el diafragma.** Esta abertura permite que parte de los órganos abdominales como el estómago, bazo, hígado e intestinos, suban hasta la cavidad torácica cerca de los pulmones.

Causas de una hernia diafragmática

La hernia diafragmática es causada por una unión inapropiada de estructuras durante el desarrollo fetal. Como resultado, los órganos abdominales como el estómago, el intestino delgado, el bazo, parte del hígado y el riñón aparecen en la cavidad torácica. De esta manera, el tejido pulmonar afectado no es

capaz de desarrollarse completamente. La probabilidad de sufrir esta enfermedad se incrementa si las personas tienen algún familiar directo con esta afección (por ejemplo, el padre o un hermano).

Síntomas una hernia diafragmática

Los principales síntomas de la hernia diafragmática son:

- Dificultad respiratoria grave.
- Coloración azulada de la piel debido a la falta de oxígeno.
- Respiración rápida o taquipnea.
- Frecuencia cardíaca rápida o taquicardia.

Tratamiento de una hernia diafragmática

Una hernia diafragmática es una emergencia que requiere cirugía. Los procedimientos se realizan para colocar los órganos abdominales en la posición apropiada y reparar la abertura en el diafragma. Si una hernia diafragmática se diagnostica durante el embarazo, es posible considerar la posibilidad de una cirugía fetal.

Síndrome de Turner.



Descripción general

El síndrome de Turner, trastorno que afecta solamente a las personas de sexo femenino, se produce cuando falta un cromosoma X (cromosoma sexual) de forma total o parcial. El síndrome de Turner puede causar una variedad de problemas médicos y de desarrollo, como baja estatura, la falta de desarrollo de los ovarios y defectos cardíacos. Se puede diagnosticar el síndrome de Turner antes del nacimiento (prenatalmente), durante la infancia o en la primera infancia. A veces, el diagnóstico se

demora hasta la adolescencia o los primeros años de la edad adulta en las personas de sexo femenino que tienen signos y síntomas leves del síndrome de Turner. Las niñas y mujeres con síndrome de Turner necesitan atención médica constante de varios especialistas. Los controles regulares y una atención médica adecuada pueden ayudar a la mayoría de las niñas y mujeres a vivir vidas sanas e independientes.

Síntomas

Los signos y síntomas del síndrome de Turner pueden variar entre las niñas y mujeres que padecen el trastorno. Es posible que, para algunas niñas, la presencia del síndrome de Turner no sea claramente evidente, pero, en otras, varias características físicas y el crecimiento deficiente se manifiestan de forma precoz. Los signos y síntomas pueden ser sutiles, con un desarrollo lento a lo largo del tiempo, o significativos, como defectos cardíacos.

Antes del nacimiento

Se puede sospechar la presencia del síndrome de Turner antes del parto a partir de una ecografía prenatal o de un análisis para la detección de ADN fetal libre, método de detección de ciertas anomalías cromosómicas en el bebé que se está gestando mediante la utilización de una muestra de sangre de la madre. La ecografía prenatal de un bebé con síndrome de Turner puede mostrar:

- Una acumulación importante de líquido en la parte trasera del cuello u otras acumulaciones de líquido anormales (edema)
- Anomalías cardíacas
- Riñones anormales

Causas

La mayoría de las personas nacen con dos cromosomas sexuales. Los niños heredan el cromosoma X de la madre y el cromosoma Y del padre. Las niñas heredan un cromosoma X de cada uno de los padres. En las niñas con el síndrome de Turner, una copia del cromosoma X falta por completo, falta parcialmente o bien está alterada.

Las alteraciones genéticas del síndrome de Turner pueden ser una de las siguientes:

- **Monosomía.** La ausencia completa de un cromosoma X generalmente ocurre debido a un error en el espermatozoide del padre o en el óvulo de la madre. Esto ocasiona que cada célula del cuerpo tenga un solo cromosoma X.
- **Mosaicismo.** En algunos casos, se produce un error en la división celular durante las etapas iniciales del desarrollo fetal. Esto provoca que algunas células del cuerpo tengan dos copias completas del cromosoma X. Otras células solo tienen una copia del cromosoma X.
- **Anomalías del cromosoma X.** Puede ocurrir que haya partes faltantes o anormales de los cromosomas X. Las células tienen una copia completa y una copia alterada. Este error puede presentarse en el espermatozoide o en el óvulo, y todas las células tendrán una copia completa y una copia alterada. O bien, el error puede ocurrir en la división celular durante las etapas iniciales del desarrollo fetal, de manera que solo algunas células tendrán las partes anormales o faltantes en uno de los cromosomas X (mosaicismo).

Material del cromosoma Y. En un pequeño porcentaje de casos de síndrome de Turner, algunas células tienen una copia del cromosoma X y otras células tienen una copia del cromosoma X y algún material del cromosoma Y. Estos individuos se desarrollan biológicamente con sexo femenino, aunque la presencia del material del cromosoma Y aumenta el riesgo de presentar un tipo de cáncer denominado «gonadoblastoma».

Complicaciones

El síndrome de Turner puede afectar el desarrollo adecuado de diversos sistemas del cuerpo, pero varía notablemente entre las personas que lo padecen. Las complicaciones que pueden producirse son:

- **Problemas de corazón.** Muchos bebés con síndrome de Turner nacen con defectos cardíacos o incluso con ligeras anomalías en la estructura del corazón que aumentan el riesgo de tener complicaciones graves. Los defectos cardíacos suelen comprender problemas en la aorta, el vaso sanguíneo grande que se ramifica desde el corazón y que abastece al organismo de sangre rica en oxígeno.
- **Presión arterial alta.** Las mujeres que padecen síndrome de Turner tienen mayor riesgo de presentar presión arterial alta, trastorno que aumenta el riesgo de tener enfermedades del corazón y los vasos sanguíneos.
- **Pérdida de la audición.** La pérdida de la audición es frecuente en el síndrome de Turner. En algunos casos, se debe a la pérdida gradual de función nerviosa. Un mayor riesgo de presentar infecciones frecuentes en el oído medio también puede provocar pérdida de la audición.
- **Problemas de visión.** Las niñas con síndrome de Turner corren más riesgo de tener un control muscular débil de los movimientos de los ojos (estrabismo), miopía y otros problemas de la visión.
- **Problemas renales.** Las niñas con síndrome de Turner pueden tener alguna malformación en los riñones. Aunque, por lo general, estas anomalías no causan problemas médicos, pueden aumentar el riesgo de presión arterial alta e infecciones de las vías urinarias.

- **Trastornos auto-inmunitarios.** Las niñas y mujeres con síndrome de Turner tienen más riesgo de tener baja actividad de la glándula tiroides (hipotiroidismo) debido al trastorno auto inmunitario llamado «tiroiditis de Hashimoto». También tienen un mayor riesgo de padecer diabetes. Algunas mujeres con síndrome de Turner tienen intolerancia al gluten (celiaquía) o la enfermedad intestinal inflamatoria.
- **Problemas del esqueleto.** Los problemas de crecimiento y desarrollo de los huesos aumentan el riesgo de una curvatura anormal de la columna vertebral (escoliosis) y una curvatura hacia adelante de la parte superior de la espalda (cifosis). Además, las mujeres con síndrome de Turner corren más riesgo de que los huesos se vuelvan débiles y frágiles (osteoporosis).
- **Dificultad de aprendizaje.** En general, las niñas y mujeres con síndrome de Turner tienen una inteligencia normal. Sin embargo, tienen un riesgo mayor de presentar dificultad de aprendizaje, especialmente aquel que involucra conceptos espaciales, matemáticas, memoria o atención.
- **Problemas de salud mental.** Las niñas y mujeres con síndrome de Turner pueden tener dificultades para desempeñarse en situaciones sociales y mayor riesgo de padecer el trastorno de déficit de atención con hiperactividad.
- **Esterilidad.** La mayoría de las mujeres con síndrome de Turner son infértiles. Sin embargo, una cantidad muy pequeña de estas mujeres pueden quedar embarazadas espontáneamente o con un tratamiento de fecundidad.
- **Complicaciones en el embarazo.** Como las mujeres con síndrome de Turner tienen más riesgo de presentar complicaciones durante el embarazo, como presión arterial alta y disección aórtica, un cardiólogo debe evaluarlas antes del embarazo.



Hidropesía Fetal.

Es una condición fetal grave, definida por una acumulación severa de líquido en dos o más compartimentos, incluyendo ascitis, derrame pleural, derrame pericárdico y edema de la piel hasta acumulación de líquido detrás de la nuca (higroma quístico); estas condiciones generalmente son incompatibles con la vida. En general, hay dos tipos: la hidropesía fetal autoinmune y la hidropesía fetal no inmune, las tres causas principales de ésta última son malformaciones cardiovasculares, alteraciones cromosómicas y anemia fetal. En EUA la hidropesía ocurre en 1 en 600 a 1 en 4.000 embarazos, la incidencia de hidropesía inmune ha disminuido significativamente con el amplio uso de la inmunización pasiva con inmunoglobulina Rh para madres Rh-negativas a las 28 semanas de gestación. Recientemente, los datos de la Oficina de Planificación y Desarrollo de la Salud de California (2005-2012) reportados en 2017

mostraron una incidencia de 2,5 por 10.000 recién nacidos vivos con hidropesía fetal no inmune, el 85% de los casos es causado por etiologías no inmunes.

La hidropesía fetal autoinmune es causada cuando existe una incompatibilidad en el grupo sanguíneo de la madre y el feto, los principales son el factor Rh y el sistema ABO. Cuando existe la incompatibilidad, lo primero que ocurre es la sensibilización de la madre a los antígenos "extraños" del bebé, la primera vez que ocurre esto la madre produce Ac IgM, los cuales no son capaces de atravesar la barrera placentaria, pero una gestación posterior daría lugar a una respuesta inmune causada por Ac IgG, con la característica de que estos sí pueden atravesar la placenta, con riesgo de generar hidropesía inmunitaria. ocurre principalmente con el antígeno D del factor Rh, es posible que suceda con el sistema ABO en menos frecuencia. La incompatibilidad ABO ocurre en un 20 a 25% de todos los embarazos, pero solo uno de cada 200 genera una respuesta importante para necesitar tratamiento.

La acumulación de líquidos puede resultar de una insuficiencia cardíaca, la obstrucción de flujo linfático o una disminución de la presión oncótica del plasma, el feto es particularmente susceptible a la acumulación intersticial de fluidos debido a su mayor permeabilidad capilar. Los mecanismos compensatorios son en realidad quienes causan la hidropesía, pues, cuando se produce la reacción inmunitaria entre la madre y el feto, ocurre una lisis eritrocitaria, lo que genera una disminución de la distribución del oxígeno en el feto, la hipoxia, que resulta en un aumento de la eficiencia de la extracción de oxígeno, redistribución del flujo sanguíneo al cerebro, corazón y glándulas suprarrenales, causando así daño tubular renal, además del aumento de volumen para mejorar el gasto cardíaco y actividad del eje renina-angiotensina-aldosterona. Desafortunadamente, estos mecanismos también aumentan la presión venosa y, en última instancia, se produce una acumulación de líquido intersticial y los cambios característicos en el feto. La función renal deteriorada produce oliguria o anuria y posteriormente hidropesía, además, la síntesis hepática de la albúmina puede verse afectada por la disminución de la

perfusión hepática y el aumento de la hematopoyesis extramedular, lo que contribuye a una disminución en la presión oncótica del plasma y acumulación de líquido intersticial, generando edema.

La amenaza más grave es la lesión del SNC denominada quernictero, se produce porque la hemólisis produce bilirrubina, ésta es insoluble en agua, pero se une a los lípidos en

Hay que tener en cuenta que este trastorno puede provocado por diversas causas, entre las cuales destacan infecciones por CMV, sífilis, síndrome de Turner, alfa talasemia homocigótica, tumores y trastornos metabólicos.

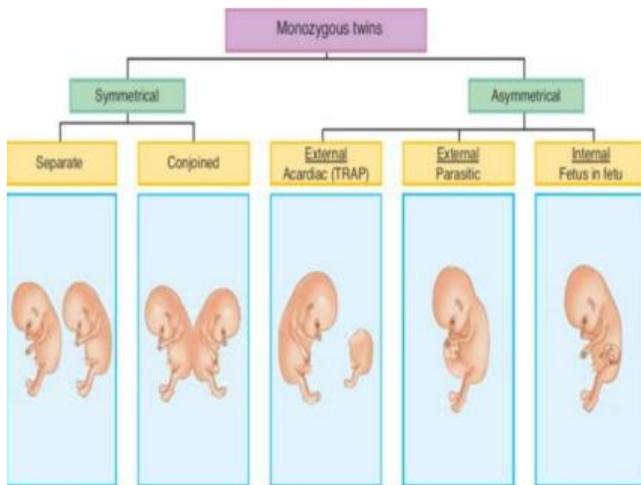
La hidropesía fetal inmunitaria con frecuencia es una complicación de una forma grave de incompatibilidad Rh, la cual se puede prevenir. Se trata de una afección en la cual la madre que tiene el tipo de sangre Rh negativo produce anticuerpos para las células sanguíneas Rh positivo de su bebé y estos cruzan la placenta. La incompatibilidad Rh causa una gran destrucción de glóbulos rojos en el feto. (También conocida como enfermedad hemolítica del recién nacido). Esto lleva a que se presenten problemas como la hinchazón total del cuerpo. La hinchazón grave puede interferir con la forma como funcionan los órganos del cuerpo.

La hidropesía fetal no inmunitaria es más común. Representa el 90% de los casos de hidropesía. Esta afección ocurre cuando una enfermedad o afección afecta la capacidad del cuerpo para manejar los líquidos. Hay tres causas principales para este tipo: problemas cardíacos o pulmonares, anemia grave (por ejemplo, a raíz de talasemia o infecciones) y problemas genéticos o del desarrollo, incluso el síndrome de Turner.

La cantidad de bebés que presentan hidropesía fetal inmunitaria ha descendido gracias a un medicamento llamado RhoGAM. Este fármaco se administra como una inyección para las madres embarazadas que tienen un riesgo de incompatibilidad Rh. El fármaco evita que produzcan anticuerpos

en contra de los glóbulos rojos de sus bebés. (Existen otras incompatibilidades de grupos sanguíneos, mucho menos frecuentes, que también pueden causar hidropesía fetal inmunitaria, pero RhoGAM no ayuda con estas).

Gemelos Evanescientes



¿Cómo se produce el síndrome del gemelo evanescente o desaparecido?

Síndrome del gemelo evanescente o síndrome del gemelo desaparecido, se produce cuando uno de los embriones de un embarazo

múltiple desaparece en el útero durante el embarazo como resultado de un aborto involuntario y es reabsorbido total o parcialmente por la madre o la placenta. Este síndrome puede ocurrir en la fase inicial de la gestación, cuando se observan dos o más fetos que crecen acorde con lo esperado. Sin embargo, al cabo de unas semanas sólo uno de ellos continúa vivo y con latido cardíaco, mientras el otro ha desaparecido por completo. Embrión y placenta han sido reabsorbidos sin que la madre haya tenido ningún síntoma. Tampoco aumenta el riesgo durante el embarazo del feto vivo. Es difícil tener datos de la tasa de gestaciones múltiples en que ocurre este fenómeno ya que no se registran como abortos y por tanto no hay datos oficiales, pero se estima entre el 20 y 30%. En los últimos años ha aumentado la tasa de embarazos múltiples por la asociación con las técnicas de reproducción asistida y por el aumento de la edad materna a la hora de quedarse embarazada de forma espontánea.

Causas

En la mayoría de los casos se desconoce la causa de la pérdida de uno de los fetos. En algunas gestaciones bicoriales, con material genético distinto en los dos fetos, se ha podido realizar un estudio genético de cada uno de los fetos. Gracias a ello se ha visto que el **feto** perdido tenía alteraciones cromosómicas, que en muchos casos son incompatibles con la vida y en cambio el feto que ha llegado a término tiene material genético normal

Consecuencias según el trimestre de embarazo

Primer trimestre

Cuando la desaparición del gemelo ocurre en el primer trimestre no suele tener ninguna consecuencia para el feto superviviente. El embarazo se desarrolla de forma normal y no se precisan más controles que los habituales en un embarazo de un solo feto, ni precisan nada especial en el parto.

Segundo o tercer trimestre

Las consecuencias pueden ser más graves. La gravedad de las consecuencias dependerá de las placentas. Los embarazos gemelares los denominamos monocoriales si comparten placenta o bien bicoriales si las placentas son distintas.

Si comparten placenta

Sus vasos sanguíneos pueden estar comunicados. Cuando a uno de los fetos en un embarazo múltiple le deja de latir el corazón se produce una bajada de tensión arterial súbita en ese feto. Esto puede producir un efecto de vasos comunicantes con el feto que continúa vivo y que éste envíe sangre a través de la placenta hacia el feto muerto.

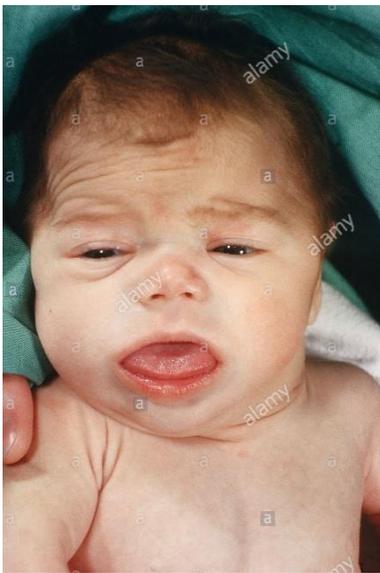
Según el volumen de sangre que envíe el feto vivo puede tener una disminución muy importante de su volumen sanguíneo y producirle alteraciones por falta de oxígeno en sus tejidos. Si un organismo sufre una disminución de volumen sanguíneo súbito sus tejidos no recibirán suficiente sangre y por tanto tampoco recibirán el oxígeno necesario. Si esta disminución de oxígeno es importante puede producir fenómenos de isquemia en los tejidos fetales y dañarlos. Las consecuencias más severas pueden darse si esta falta de oxígeno se produce en los tejidos cerebrales pudiendo dar lugar a una parálisis cerebral.

Por todo ello cuando esto ocurre es importante hacer controles ecográficos y de Doppler del feto vivo y poder descartar lesiones cerebrales o bien disminución de la irrigación sanguínea cerebral.

En las gestaciones bicoriales

El índice de complicaciones por la muerte de uno de los fetos en el segundo o tercer trimestre es mucho menos probable. Afortunadamente, en la mayoría de los casos en que uno de los dos fetos de una gestación gemelar fallece antes del parto el feto superviviente no tiene ninguna consecuencia.

Cretinismo.



El cretinismo o hipotiroidismo congénito es una forma de deficiencia congénita de la glándula tiroidea, lo que provoca un retardo en el crecimiento físico y mental. Un cretino es una persona afectada por el cretinismo. Este término es usado como insultante entre la población en general, aunque es apropiado dentro de un contexto técnico. El cretinismo surge de una deficiencia de la glándula tiroidea que es la que regula las hormonas tiroideas. Éstas tienen efectos permisivos sobre el crecimiento de los tejidos musculares y neurológicos. Una persona afectada por cretinismo sufre graves retardos físicos y mentales. En algunas ocasiones el sujeto podrá tener la estatura física de un niño, cuando en realidad la persona es mucho mayor. Otros síntomas pueden incluir pronunciación defectuosa, un abdomen protuberante y piel cerosa.

El cretinismo se puede presentar de varias maneras. Si una persona nace sin la glándula tiroidea también lo padecerá. Asimismo, se puede desarrollar por una deficiencia de yodo. Por esta razón, el cretinismo ha sido históricamente más común en las zonas donde el suelo posee poco yodo. Si es tratado con prontitud con hormonas tiroideas y con la adición de yodo a la dieta, se pueden apreciar progresos significativos. Una persona con cretinismo puede vivir una vida normal si es tratada a tiempo, aunque

deberá tomar medicamentos por el resto de su vida. Si el tratamiento es verdaderamente oportuno las complicaciones pueden llegar a reducirse a las mínimas (como por ejemplo un desarrollo físico un poco tardío) sin sufrir retardos mentales.

Síntomas

Ya que los niveles de hormona tiroidea en sangre disminuyen, los procesos metabólicos se enlentecen afectando tanto el cuerpo como la mente. Los síntomas pueden ser leves o severos. Los más frecuentes son: cansancio, depresión, intolerancia al frío, piel seca, uñas quebradizas, caída de cabello, trastornos de la memoria, estreñimiento, retención de líquido, irregularidad menstrual, dolor muscular, aumento de peso no intencional.

El hipotiroidismo se puede presentar a cualquier edad, pero es más frecuente en mujeres mayores de 40 años de edad. Se estima que en ese grupo, el 10% de las mujeres sufren hipotiroidismo, y luego de los 60 años de edad, la incidencia se aumenta en forma más importante a un 20%.

En personas más jóvenes, como en niños, el hipotiroidismo es poco frecuente. Especial importancia tiene la detección de la enfermedad en niños recién nacidos. En ellos, aproximadamente a la semana de edad, se realiza la toma de la prueba de tamizaje o prueba de talón. En esa prueba, se toman unas cuantas gotas de sangre del talón del niño, para efectuar varios análisis que pretenden detectar tempranamente algunas enfermedades metabólicas, y el hipotiroidismo neonatal. En éste último caso, el niño nace sin su glándula tiroidea y por lo tanto desarrolla una carencia hormona tiroidea que si no es detectada y tratada

de inmediato, puede conducir al desarrollo del cretinismo, condición caracterizada por retardo mental severo, sordera, falta de crecimiento, etc.

Si la persona desarrolla el hipotiroidismo en su infancia, puede presentar falla de crecimiento (baja estatura), desarrollo sexual puberal temprano o tardío, bocio, cansancio, mal rendimiento escolar, etc.

Fundamental es medir la función tiroidea antes o durante el embarazo. El hipotiroidismo materno puede producir aborto (aproximadamente 6% de todos los abortos son provocados por hipotiroidismo materno no tratado) o incluso problemas de aprendizaje en los niños nacidos de mujeres hipotiroideas no tratadas.

Las manifestaciones del hipotiroidismo pueden ser más fácilmente confundidas en personas adultas mayores. En esos casos, muchos síntomas (como el cansancio, los problemas de memoria) pueden ser confundidos con efectos de la edad, enfermedad psiquiátrica o demencia. Por lo tanto, debe realizarse pruebas de función tiroidea, de rutina y periódicamente, en mujeres mayores.

Diagnóstico

En los casos más frecuentes (hipotiroidismo primario), el diagnóstico se logra mediante la determinación en sangre del TSH. Esa hormona va a encontrarse elevada, confirmando el diagnóstico.

Los niveles de hormonas tiroideas, T3 y T4, no son útiles en etapas iniciales de la enfermedad, ya que pueden encontrarse normales. También, algunas enfermedades, medicamentos o condiciones no tiroideas pueden alterar en forma falsa esas pruebas. Por lo tanto, en la mayoría de los casos, se recomienda cuantificar únicamente la hormona TSH y si se requiere cuantificar las hormonas T3 y T4, se debe cuantificar la forma libre (T3 libre y T4 libre) de las mismas, para evitar las alteraciones que se producen en los niveles.

Displasia esquelética



Las displasias esqueléticas son afecciones principalmente monogénicas, que afectan a 1/4.000 a 1/5.000 recién nacidos vivos. Estas enfermedades causan un trastorno del desarrollo normal del esqueleto; se las conoce también como osteocondrodisplasias, término que designa a un grupo heterogéneo de enfermedades que se asocian con

alteraciones en la forma y tamaño de las extremidades, tronco o cráneo, lo que con frecuencia origina una talla baja desproporcionada. Se estima que las displasias esqueléticas son la causa de 2% a 3% de las consultas por talla baja, cifra que podría ser superior, ya que muchas veces se sub-diagnostican.

Tanto el crecimiento del hueso como su composición. Se sabe que existen 456 subtipos ubicados en 40 grupos de acuerdo a criterios moleculares, bioquímicos y/o radiográficos, según lo establece la Nosología y Clasificación de los Trastornos Esqueléticos Genéticos en su última revisión de 2010.

La presentación va desde las displasias letales hasta las que permiten que el paciente sobreviva y lleve una vida productiva, sin que deba de ser intervenido con alguna terapia. La prevalencia de las displasias esqueléticas en recién nacidos, excluyendo las amputaciones de miembros y similares durante el periodo neonatal, se ha estimado en aproximadamente 2.4 por cada 10 mil nacimientos.

En la mayoría de las osteocondrodisplasias, existe una anomalía generalizada en el crecimiento lineal del esqueleto, y en algunos trastornos, existen anormalidades concomitantes en sistemas orgánicos distintos al esqueleto. Las displasias esqueléticas son en su mayoría genéticas, y pueden ser heredadas de forma autosómica dominante (gen anormal de solo uno de los padres), autosómica recesiva (dos copias de un gen anormal), o ligadas a trastornos del cromosoma X. También son causadas por algunas afecciones que son consecuencia de errores en la expresión de genes específicos, por mosaicismo somático (presencia de dos o más poblaciones celulares con diferente composición genética en el mismo organismo), y por exposición teratogénica (sustancia o agente que provoca un defecto congénito durante la gestación del feto).

Ante ello, existe el diagnóstico molecular para muchas de estas patologías. En años recientes, ha habido un progreso sustancial en la identificación de defectos moleculares responsables de displasias esqueléticas. Dichos defectos se han logrado identificar en alrededor de 316 de los más de 450 trastornos bien reconocidos. Varios de estos hallazgos han puesto a disponibilidad diversos diagnósticos de ADN

tanto para confirmación molecular de ultrasonido y postmortem, como para diagnóstico prenatal invasiva en familias con factores de riesgo.

No obstante, la valoración ecográfica prenatal sigue siendo el método por excelencia para la aproximación diagnóstica y seguimiento de las displasias óseas. Solo algunas displasias pueden ser detectadas de manera precisa en la ecografía prenatal. Unas cuantas comparten una característica básica, como el acortamiento de los huesos largos, lo cual representa un desafío para el ecografista, pues involucra diferenciar entre restricción del crecimiento intrauterino o un tipo de enanismo.

Lo más importante es saber diferenciar si la patología es letal o no, para lo cual se requiere un estudio secuencial de toda la anatomía fetal. A pesar de que la ecografía permite medir los huesos largos desde la décima semana de gestación, y las deformidades pueden ser detectadas desde el segundo trimestre, un diagnóstico tardío de una condición letal aumenta innecesariamente los riesgos para la salud física y mental de la paciente. Por último, el diagnóstico definitivo implica una evaluación completa posnatal, que incluye el examen genético clínico, un estudio radiográfico y un estudio anatomopatológico.

Aunque la ocurrencia de cada displasia esquelética individual suele ser rara, en conjunto representan un número significativo de recién nacidos con anomalías congénitas. Muchas de las displasias esqueléticas prenatales recién comenzadas son asociadas con letalidad debido a insuficiencia pulmonar o a anomalías viscerales concomitantes. Varias de estas enfermedades son el producto de mutaciones dominantes nuevas y de trastornos recesivos autosómicos, y pueden ocurrir en familias con ningún historial de displasias esqueléticas.

Hipocondroplasia.



Hipocondroplasia es una enfermedad de los huesos caracterizada por una estatura muy baja y desproporcionada. El término “Hipocondroplasia” significa falta de crecimiento de los huesos (“hipo” significa pequeño, “condro” se refiere al tejido del hueso y “plasia” se refiere al crecimiento). Es parecida a la acondroplasia, pero la Hipocondroplasia es más leve. Las señales y síntomas incluyen estatura muy

baja, brazos y piernas cortas, manos y pies pequeños, cabeza grande, limitación de movimientos del codo, acentuación de la curvatura normal (lordosis) de la columna lumbar (hiperlordosis lumbar), y piernas curvas. Otros síntomas que se han descrito son dificultad de aprendizaje, convulsiones, y problemas secundarios a la compresión de nervios en la región lumbar (estenosis espinal) debido a la deformidad de la columna. La enfermedad es causada por cambios (mutaciones) en el gen *FGFR3* y es heredada de forma autosómica dominante. El tratamiento se hace para tratar los síntomas que hay y puede incluir cirugía para la estenosis espinal, fisioterapia, y medicación.

Causa

En cerca de 70% de los casos la Hipocondroplasia es causada por cambios (mutaciones) en un gen llamado *FGFR3* (fibroblast growth factor receptor 3). Este gen proporciona instrucciones para la fabricación de una proteína que participa en el desarrollo y mantenimiento del tejido óseo y cerebral. Aunque todavía no está claro cómo las mutaciones en el gen *FGFR3* resultan en las características de la Hipocondroplasia, los investigadores creen que estos cambios genéticos hacen que la proteína sea demasiado activa e interfiera con el desarrollo esquelético. En más o menos 30% no se conoce la causa

de la Hipocondroplasia, pero los investigadores creen que puede haber defectos en otros genes que todavía no se han identificado.

Herencia

La Hipocondroplasia es un enfermedad hereditaria que se trasmite de forma autosómica dominante. Una persona con la enfermedad tiene 50% de chances de tener un hijo (o hija) afectado(a) con Hipocondroplasia. La mayoría de los casos de Hipocondroplasia son esporádicos, es decir, aparecen por la primera vez en la persona afectada sin que hayan otros casos en la familia (mutación *de Novo*); se recomienda evaluar a los padres de una persona con Hipocondroplasia ya que en algunos casos la enfermedad no se ha diagnosticado por ser muy leve.

Se cree que los hombres con edad avanzada, que no tienen Hipocondroplasia, tienen chances aumentadas de tener hijos con esta enfermedad debido a una mutación *de Novo*, cuando comparados con hombres jóvenes, de tal manera que un hombre que tiene más de 35-40 años tendría un riesgo un poco mayor que un hombre más joven para tener un hijo con la enfermedad.

Diagnóstico

No hay ninguna característica radiológica o ningún síntoma que sea específico de la Hipocondroplasia. En muchos casos la enfermedad no se nota y no se hace el diagnóstico hasta después de varios años.

El diagnóstico se realiza basado en los síntomas y en los hallazgos en los rayos X. La característica más común de los niños con Hipocondroplasia es baja estatura desproporcionada (con tronco normal y

brazos y piernas cortas). Con el pasar de los años, la desproporción se nota más en las piernas que en los brazos. Los hallados de los rayos X más comunes son el acortamiento de los huesos largos (especialmente los fémures y tibias), los dedos de los pies y las manos pequeños, y las distancias entre los pedículos de las vértebras en la parte inferior (lumbar) de la columna disminuidas. Muchas de estas características no están presentes en los niños pequeños, pero se desarrollan más tarde en la vida. Algunas veces muchos de estos hallados de la Hipocondroplasia pueden encontrarse en individuos "normales" de estatura baja, por lo que es difícil hacerse un diagnóstico clínico definitivo.

Acromegalia.



La acromegalia es una enfermedad lentamente progresiva que resulta del exceso de liberación de la hormona de crecimiento (GH) y, en consecuencia, del factor de crecimiento similar a la insulina I .

En la mayoría de los casos es inducida por un **tumor hipofisario** secretor de GH y, más raramente, por la hiperplasia hipofisaria o la secreción ectópica de GH o la liberación de la hormona liberadora de GH (GHRH).

Tanto el **gigantismo** como la acromegalia son trastornos raros, causados por el exceso de secreción de GH e IGF1, pero, el gigantismo se produce cuando el exceso de GH provoca el crecimiento lineal antes del final de la pubertad y el cierre de las epífisis, mientras que la acromegalia ocurre cuando el exceso de GH se presenta tras el cierre epifisario.

Durante las últimas dos décadas, el mayor conocimiento de la etiología molecular y la genética del gigantismo hipofisario y la acromegalia ha permitido identificar varias causas genéticas, incluyendo las neoplasias endocrinas múltiples (MEN) tipos 1 y 4, el síndrome de McCune–Albright, el complejo de Carey y el adenoma hipofisario familiar aislado. La exposición prolongada al exceso hormonal induce la desfiguración somática progresiva, y a una amplia gama de manifestaciones sistémicas.

Síntomas

Un signo frecuente de la acromegalia es el aumento del tamaño de las manos y los pies. Las personas con este trastorno por lo general notan que ya no pueden ponerse los anillos que antes les quedaban y que el número de zapatos aumenta progresivamente.

La acromegalia puede causar cambios graduales en la forma del rostro, como una mandíbula y frente protuberantes, nariz agrandada, labios más gruesos y más espacio entre los dientes.

Debido a que el progreso de la acromegalia es lento, los primeros signos pueden no ser evidentes durante años. En ocasiones, las personas notan la enfermedad solo al comparar fotografías viejas con fotografías más recientes.

En el momento del diagnóstico, los pacientes suelen presentar crecimiento excesivo de las extremidades, como el crecimiento exagerado de las manos y los pies; la cara, incluido el prognatismo y la hipertrofia de los tejidos blandos.

Otros posibles **síntomas** son: hiperhidrosis, bocio, artrosis, síndrome del túnel carpiano, fatiga, pólipos colónicos, apnea del sueño, trastornos reproductivos y metabólicos y, enfermedades cardiovasculares, siendo las más comunes la hipertrofia cardíaca, la hipertensión y las arritmias, aunque en raras ocasiones puede haber insuficiencia cardíaca congestiva.

Prevalencia

Antes del año 2000, la prevalencia global era de <7 casos/100,000 individuos. Sin embargo, en los últimos 5 años, el estudio de acromegalia de poblaciones de Islandia y Malta reportaron una prevalencia de >13 casos/100.000 individuos mientras que en Suecia, España y Dinamarca se reportó una prevalencia

más baja (3,6–3,9 casos/100.000 individuos): Los autores atribuyen estas diferencias a un sesgo de selección que pudo ocasionar una subestimación de la prevalencia.

No se halló diferente prevalencia entre ambos sexos. La mayor prevalencia en estudios recientes puede estar vinculada a mayor rigurosidad metodológica para el enfoque diagnóstico. También el diagnóstico en estudios de población recientes puede haber mejorado por contar con grandes bases de datos médicas locales, o deberse a una mayor supervivencia, debido al mejoramiento de las técnicas quirúrgicas, el seguimiento postquirúrgico y el tratamiento médico.

Incidencia

Los autores mencionan varias causas que pudieron haber contribuido a una mayor tasa de diagnóstico: disponibilidad de criterios diagnósticos universalmente aceptados después del año 2000; advenimiento de medios e información sociales y divulgación por páginas web; incremento verdadero de la incidencia de la enfermedad por efecto ambiental, como los cambios vinculados a la intensa contaminación (hipótesis poco investigada). La edad media al hacer el diagnóstico es 40-50 años.

El lapso desde la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico ahora es menor (estimado promedio ≤ 5 años), aunque en algunos casos los intervalos son mucho más largos (hasta 25 años). Esta estimación se basa principalmente en el recuerdo del paciente y no en los registros médicos.

Como la duración de la enfermedad activa es la principal determinante de gravedad de la mayoría de las complicaciones de la acromegalia, incluyendo el mayor volumen del tumor al momento del diagnóstico, estos datos enfatizan la importancia de la educación superior y mayor conciencia de la enfermedad entre los clínicos y los pacientes.

Causas de acromegalia

La acromegalia es una enfermedad lentamente progresiva que resulta del aumento de la liberación de hormona del crecimiento (GH) y, en consecuencia, del factor de crecimiento similar a la insulina I (IGF₁).

El exceso de liberación de GH es inducido en la mayoría de los casos por un cáncer hipofisario secretor de GH y, más raramente, por la hiperplasia hipofisaria o la secreción ectópica de hormona liberadora de GH (GHRH). La acromegalia iatrogénica puede ocurrir con la sobredosis o el reemplazo inadecuado de GH.

En raras ocasiones, la acromegalia se asocia con **síndromes genéticos**, incluyendo la neoplasia endocrina múltiple tipo 1, el síndrome de McCune-Albright, acromegalia familiar y complejo de Carney.

Causas genéticas

En los tumores somatotrofos de grupos con acromegalia familiar y algunas formas de gigantismo, el análisis genómico ha identificado nuevas mutaciones en la línea germinal y mutaciones somáticas que perturban las vías intracelulares.

Por ejemplo, el acrogigantismo ligado al síndrome X (que no es familiar) es un síndrome de gigantismo de inicio muy temprano que se caracteriza por la rápida aceleración del crecimiento a partir de la edad media de 1 año y se asocia con un adenoma hipofisario diferente o con hipersecreción de GH asociada a hiperplasia hipofisaria.

La **acromegalia hereditaria** es rara y puede estar asociada con el síndrome de neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN₁) y el complejo de Carney, o puede ocurrir como adenoma hipofisario aislado.

La **acromegalia familiar** con inicio de la hipersecreción de GH a una edad más temprana, predominantemente debida a un macroadenoma, se asocia con mutaciones en la línea germinal de AIP. En raras ocasiones, estas mutaciones están asociadas a prolactinomas. Las mutaciones AIP están

presentes hasta en el 30% de los pacientes con acromegalia familiar. En <5% de los pacientes con acromegalia esporádica se ha detectado una baja penetrancia de las mutaciones AIP, con predisposición autosómica dominante. Los polimorfismos AIP son heterogéneos y, cuando están presentes, las mutaciones en AIP no parecen conferir características clínicas particulares en los pacientes con acromegalia esporádica,. Se requieren otro estudio para determinar la importancia de estas mutaciones de AIP en los pacientes adultos con acromegalia esporádica.

Microcefalia.



La microcefalia es un trastorno neurológico poco frecuente en el que la cabeza de un bebé es bastante más pequeña que la de otros niños de la misma edad y sexo. La microcefalia, a veces detectada al momento del nacimiento, suele ser el resultado de un desarrollo anormal del cerebro en el vientre materno, o de un desarrollo inadecuado después del nacimiento. La

microcefalia puede ser causada por una variedad de factores genéticos y ambientales. A menudo, los niños con microcefalia tienen problemas de desarrollo. Por lo general, no hay ningún tratamiento para la microcefalia, pero intervenir lo antes posible con terapias de apoyo, como terapia del lenguaje y terapias ocupacionales, puede ayudar a mejorar el desarrollo de tu hijo y su calidad de vida.

Síntomas

El principal signo de microcefalia es el siguiente:

- Un tamaño de cabeza significativamente más pequeño que el de otros niños de la misma edad y sexo

El tamaño de la cabeza se mide en función de la distancia alrededor de la parte superior de la cabeza del niño (circunferencia). Se utilizan gráficos de crecimiento estandarizados para comparar en percentiles las medidas con otros niños. Algunos niños simplemente tienen cabezas pequeñas, cuyas medidas alcanzan el primer percentil. En niños con microcefalia, la medida del tamaño de la cabeza está por debajo del promedio de manera significativa, posiblemente incluso por debajo del primer percentil correspondiente a la edad y el sexo de tu bebé. Un niño con una microcefalia más grave también puede tener la frente inclinada hacia atrás.

Causas

Por lo general, la microcefalia se debe al desarrollo anormal del cerebro, que puede producirse cuando el feto está en el útero (congénita) o durante la lactancia. La microcefalia puede ser genética. Otras causas pueden incluir las siguientes:

- **Craneosinostosis.** La fusión prematura de las articulaciones (suturas) entre las placas óseas que forman el cráneo de un bebé impide que el cerebro crezca. Por lo general, el tratamiento de la Craneosinostosis consiste en una cirugía para separar los huesos fusionados del bebé. Si no existen problemas no diagnosticados en el cerebro, esta cirugía permite que el cerebro tenga el espacio adecuado para crecer y desarrollarse.
- **Anomalías cromosómicas.** El síndrome de Down y otras afecciones pueden ocasionar microcefalia.

- **Suministro reducido de oxígeno al cerebro del feto (anoxia cerebral).** Ciertas complicaciones del embarazo o del parto pueden afectar el suministro de oxígeno al cerebro del feto.
- **Infecciones del feto durante el embarazo.** Algunas de estas infecciones son la toxoplasmosis, el citomegalovirus, el sarampión alemán (rubéola), la varicela y el virus del Zika.
- **Exposición a medicamentos, alcohol o determinados productos químicos tóxicos en el útero.** Cualquiera de estas sustancias pone al bebé en riesgo de padecer anomalías cerebrales.
- **Desnutrición grave.** La falta de nutrición adecuada durante el embarazo puede afectar el desarrollo del bebé.
- **Fenilcetonuria (o PKU) no controlada en la madre.** La fenilcetonuria es un defecto congénito que lentifica la capacidad del organismo de metabolizar el aminoácido fenilalanina.

Signos y síntomas

Muchos niños con microcefalia pueden no presentar otros síntomas al nacer, pero sufrir posteriormente epilepsia, parálisis cerebral, problemas de aprendizaje discapacitantes, pérdida de audición y problemas visuales. Algunos niños con microcefalia se desarrollan con plena normalidad.

Magnitud del problema

La microcefalia es rara. Las estimaciones de su incidencia son muy variables debido a diferencias en las definiciones y entre las poblaciones. Aunque todavía no está demostrado, los investigadores están estudiando la posible relación entre el reciente aumento de los casos de microcefalia y la infección por el virus de Zika.

Síndrome de abdomen en ciruela pasa.



El síndrome de Prune Belly, también llamado síndrome de la tríada, síndrome de Eagle-Barret o síndrome del abdomen en ciruela pasa,¹ es una entidad caracterizada por deficiencia de la musculatura de la pared abdominal, malformaciones urinarias (hidroureteronefrosis, megauretero) y criptorquidia bilateral.²⁻⁴ Con una

incidencia de uno en 30,000 a uno en 50,000 nacidos vivos^{2,3} y con un predominio en el sexo masculino 20:1,³ o bien, donde sólo 5% son mujeres;^{2,4} por lo que se cree que puede estar involucrado el cromosoma X (Figura 1). Se calcula que 20% de todos los pacientes con esta anomalía fallecen en el

periodo neonatal como consecuencia de anomalías del tracto urinario.⁵ En 1839 Forhlich describió por primera vez a un niño que presentaba defecto de la musculatura abdominal lateral, pecho en quilla y falta de descenso testicular. En 1895 Parker asoció este síndrome con malformaciones de las vías urinarias: hidronefrosis, hidrouréter y vejiga grande.⁶ Puede haber falta de tejido prostático, en estos casos la uretra anterior usualmente está asociada con dilatación y/o estenosis de la uretra membranosa.

Causas

Las causas exactas del síndrome del abdomen en ciruela pasa se desconocen. Esta afección afecta sobre todo a los niños varones.

Mientras se encuentra en el útero, el abdomen del feto se hincha con líquido. Con frecuencia a raíz de una anomalía en las vías urinarias. Dicho líquido desaparece después del nacimiento, llevando a que se presente un abdomen arrugado que luce como una ciruela pasa. La apariencia es más notoria debido a la falta de músculos abdominales.

¿Cuáles son los síntomas del síndrome del abdomen en ciruela pasa?

El síndrome puede tener varios grados, de leve a severo. A continuación, se enumeran los síntomas más comunes del síndrome del abdomen en ciruela pasa. Sin embargo, cada niño puede experimentarlos de forma diferente. Entre los síntomas más comunes se incluyen los siguientes:

- El abdomen puede tener un aspecto arrugado, con varios pliegues de piel.
- Puede asentarse una masa abdominal por encima de los huesos del pubis como resultado de la dilatación de la vejiga.
- Los órganos de las vías urinarias pueden percibirse fácilmente a través del área abdominal.

- Puede visualizarse un contorno de los intestinos a través del abdomen, incluido el peristaltismo (movimiento ondulante de los intestinos que desplaza los alimentos hacia adelante).
- En los varones, puede presentarse la ausencia de testículos en el escroto.
- Pueden presentarse músculos del abdomen no desarrollados que impiden que el niño se siente derecho o camine.
- El niño puede padecer infecciones frecuentes de las vías urinarias (en general, son poco comunes en niños menores de 5 años y poco probables en varones de cualquier edad, a menos que exista una obstrucción).

Los síntomas del síndrome del abdomen en ciruela pasa pueden parecerse a los de otras enfermedades o problemas médicos. Siempre consulte al médico de su hijo para obtener un diagnóstico.

¿Cómo se diagnostica el síndrome del abdomen en ciruela pasa?

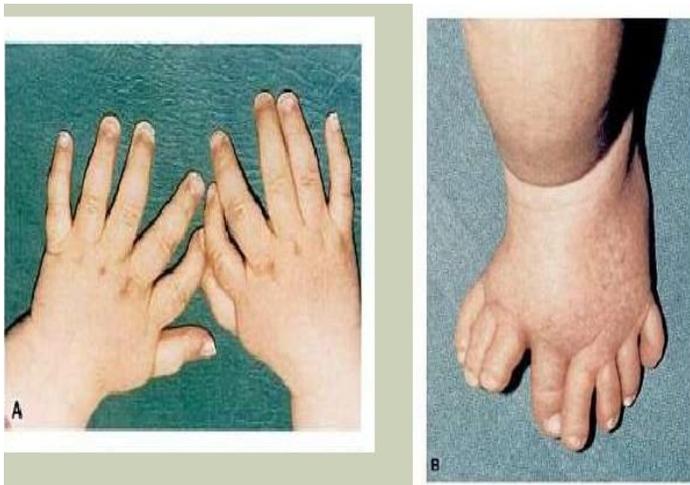
La gravedad de los defectos es la que a menudo determina cómo se efectúa el diagnóstico. Con frecuencia, el síndrome del abdomen en ciruela pasa se diagnostica mediante una ecografía realizada durante el embarazo. Debido a las visibles anomalías del síndrome del abdomen en ciruela pasa, el médico puede elaborar un diagnóstico luego de una revisión inicial del recién nacido. Un niño que no presenta los signos externos del síndrome del abdomen en ciruela pasa puede sufrir una infección de las vías urinarias que instará al médico de su hijo a realizar pruebas adicionales. Otros procedimientos de diagnóstico pueden incluir lo siguiente:

- **Ecografía del riñón.** Técnica de diagnóstico por imágenes que utiliza ondas de sonido de alta frecuencia y una computadora para crear imágenes de los vasos sanguíneos, tejidos y órganos. Los ultrasonidos se utilizan para visualizar los órganos internos mientras trabajan, y para evaluar el flujo sanguíneo a través de los diferentes vasos.

- **Cistouretrograma miccional (VCUG, por sus siglas en inglés).** Una radiografía específica que examina el tracto urinario. Se introduce un catéter (tubo hueco) en la uretra (conducto que conduce la orina de la vejiga al exterior del cuerpo) y la vejiga se llena de un colorante líquido. Se tomarán imágenes radiográficas a medida que la vejiga se llena y vacía. Las imágenes mostrarán si hay reflujo urinario hacia los uréteres y los riñones.

- **Pielografía intravenosa (IVP, por sus siglas en inglés).** Técnica de diagnóstico por imágenes que utiliza una radiografía para observar las estructuras de las vías urinarias. Se administra un medio de contraste por vía intravenosa para que las estructuras puedan ser apreciadas en una placa radiográfica. Una IVP también revela la velocidad y trayectoria del flujo de orina a través de las vías urinarias.

- **Exámenes de sangre.** Determinarán el funcionamiento de los riñones



Polidactilia.

La polidactilia es una anomalía congénita caracterizada por la existencia de dedos supernumerarios o bífidos. Esta puede presentarse aislada o asociada a otras malformaciones formando parte de algunos síndromes

conocidos (síndrome de Meckel, trisomía 13, etc.). La polidactilia aislada fue la primera enfermedad autosómica reconocida por su transmisión mendeliana simple, cuya herencia dominante fue descrita por Maupertis, en el año 1756, en base a tres generaciones de afectados en la familia de un cirujano que tenía seis dedos en todas sus extremidades. A pesar de este temprano conocimiento, aún persisten muchas interrogantes respecto de la herencia de esta anomalía, debido a su heterogeneidad genética y a la penetrancia incompleta de los genes responsables.

La polidactilia tiene distintas formas de presentación, las que se han clasificado de la siguiente manera: Preaxial 1 = polidactilia del pulgar o primer orjejo del pie, preaxial 2 = pulgar trifalángico, preaxial 3 = polidactilia del dedo índice, y postaxial = polidactilia en el borde cubital de la mano o peroneo del pie. Antiguamente se consideraban como diferentes a la polidactilia postaxial A (dedo extra bien articulado) y la postaxial B (dedo extra incompleto o mal articulado), sin embargo, en la actualidad se las considera como una misma entidad.

La mayor prevalencia de polidactilia se observa en poblaciones de origen negroide, especialmente la polidactilia postaxial. En un estudio en Nigeria se encontraron prevalencias de polidactilia postaxial de 17,9 y 27,1 por 1.000 RN en mujeres y varones respectivamente; los autores concluyen que se trata de una malformación de herencia autosómica dominante con una penetrancia de 64,9%. Orioli en un

extenso estudio en base al total de la casuística registrada en el ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas) encuentra que en pacientes de raza negra hay una frecuencia de polidactilia superior en los hijos de varones afectados que de mujeres afectadas, pero no encuentra esta diferencia en los casos de polidactilia de individuos de otras razas, por lo cual plantea la existencia de genes modificadores recesivos ligados al X, que estarían presentes en raza negra y no en otras etnias.

Muchos estudios han revelado una mayor frecuencia de esta malformación en varones que mujeres, y un predominio del tipo postaxial sobre el preaxial.

Se han hecho estudios familiares con el fin de localizar el gen responsable de la polidactilia postaxial, y éstos han permitido identificar un gen responsable diferente, en cada una de las tres familias estudiadas: en una de ellas el gen responsable se lo identificó en el brazo corto del cromosoma 7, gen GL13, en otra familia éste se identificó como PAPA2, ubicado en el brazo largo del cromosoma 13, y una tercera familia permitió ubicar el gen PAPA3 en el brazo corto del cromosoma 19, lo cual estaría demostrando la heterogeneidad genética de esta anomalía. Adicionalmente, otros investigadores han postulado la posible existencia de un gen recesivo e incluso evidencias en favor de una herencia multifactorial, debido a la baja penetrancia génica encontrada. También se ha planteado que la polidactilia postaxial de manos es una entidad diferente que la de los pies, siendo la primera más común en poblaciones negroides y la de pies, más común en poblaciones amerindias. Todos estos antecedentes demuestran que hay múltiples mecanismos genéticos distintos actuando, los cuales difieren de una población a otra y hace recomendable tener un conocimiento particular de cada población.

Síndrome de Marfan.



El Síndrome de Marfan es un trastorno del tejido conectivo. El tejido conectivo es el que hace que todas las partes del cuerpo se mantengan en su lugar y ayuda a controlar el crecimiento del cuerpo. Como el tejido conectivo se encuentra en todo el cuerpo, las características del Síndrome de Marfan pueden ocurrir en diferentes partes del

cuerpo. Las características del el Síndrome de Marfan se encuentran con más frecuencia en el corazón, los vasos sanguíneos, los huesos, las articulaciones y los ojos. En ocasiones también resultan afectados los pulmones y la piel. El Síndrome de Marfan no afecta la inteligencia.

¿Que ocasiona el síndrome de Marfan?

El síndrome de Marfan es causado por un defecto (mutación) de un gen que le dice al cuerpo cómo hacer la fibrilina-1, una proteína que forma parte importante del tejido conectivo. Esta mutación crea diferentes características del síndrome de Marfan y cause problemas médicos para personas con el síndrome de Marfan.

¿Quién tiene síndrome de Marfan?

Aproximadamente 1 de entre 5,000 personas tiene síndrome de Marfan. Esto incluye a hombres y mujeres de todas las razas y de todos los grupos étnicos. El síndrome de Marfan puede ser hereditario,

esto quiere decir que heredan la mutación de un padre que tiene el síndrome de Marfan. Esto le sucede a aproximadamente 3 de cada 4 personas con el síndrome de Marfan. Otras personas tienen mutaciones espontáneas, lo que quiere decir que son los primeros con el síndrome de Marfan en su familia. Las personas con el Síndrome de Marfan tienen 1 probabilidad de cada 2 de pasar la mutación cada vez que tienen un hijo. Las personas con el síndrome de Marfan nacen así, pero pueden no darse cuenta de ninguna de sus características sino hasta más adelante en su vida. Sin embargo, las características del Síndrome de Marfan pueden aparecer a cualquier edad, incluyendo en infantes y niños pequeños. Las características y los problemas médicos asociados con el Síndrome de Marfan pueden empeorar conforme avanza la edad de la persona. ¿Cuáles son las características del síndrome de Marfan? Las características del Síndrome de Marfan pueden ocurrir en muchas partes distintas del cuerpo. Es raro que una persona tenga todas las características. Algunas de las características del Síndrome de Marfan son fáciles de notar. Otras características, tales como los problemas del corazón, están escondidas y se necesita de pruebas especiales para encontrarlas. Es importante que las personas con características del Síndrome de Marfan vean a un doctor que conozca el Síndrome de Marfan. He aquí algunas de las características más comunes del Síndrome de Marfan: Corazón y vasos sanguíneos (sistema cardiovascular)

- La aorta, la arteria principal que acarrea la sangre del corazón al cuerpo, se encuentra ensanchada o abultada (dilatación o aneurisma aórtica)
- Separación de las capas de la aorta que puede causar una rasgadura (disección aórtica)
- Válvula mitral “suave” (prolapso de la válvula Mitral – PVM)
- Huesos y articulación (sistema esquelético)
- Brazos y piernas largos
- Cuerpo alto y delgado
- Curvatura de la columna (Escoliosis o cifosis)
- El pecho se hunde o sobresale/pecho de paloma
- Dedos de las manos largos y delgados
- Articulaciones flexibles
- Pies planos
- Dientes demasiado juntos.

¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de este síndrome?

Las personas afectadas por el síndrome de Marfan no presentan necesariamente todas las manifestaciones descritas anteriormente. Algunas pueden experimentar una forma de discapacidad grave mientras que otras presentan una forma moderada de manifestación tardía. Asimismo, ciertas personas de una misma familia pueden tener el gen mutado sin ninguna manifestación física visible del mismo modo que miembros de una misma familia pueden padecer el síndrome y tener diferentes manifestaciones. Determinadas características del síndrome, tales como la talla grande, la escoliosis y la movilidad excesiva de las articulaciones pueden conllevar dolores crónicos que repercuten sobre la calidad de vida diaria. La fatiga excesiva, difícil de cuantificar, es debida a la cronicidad de la enfermedad y al tratamiento, pudiendo predominar en la vida diaria y dificultar la autonomía, la locomoción y la comunicación. La afectación visual puede conducir a una disminución de la visión y, muy excepcionalmente, a la ceguera. Las deformaciones del esqueleto, del tórax, la talla grande, la delgadez y las estrías atróficas pueden tener consecuencias estéticas que generan sufrimiento psicológico y aislamiento del niño, que se siente diferente de otros, o del adulto, que encuentra dificultades para aceptarlo y ser aceptado.

¿Cuáles son las consecuencias del síndrome de Marfan en la vida diaria, familiar?

Para el desempeño de las actividades diarias resulta necesario tomar precauciones simples, evitando esfuerzos de alta intensidad, cargar peso, o realizar ejercicio o actividades que impliquen riesgo de sufrir impactos torácicos o grandes aceleraciones desaceleraciones de manera brusca (que podrían producir una elevación abrupta de la presión arterial). En la vida diaria las ayudas ortopédicas (corsé) pueden resultar demasiado constrictivas para niños y adolescentes, que deben atender al mismo tiempo a sesiones de reeducación específica. El manejo del dolor crónico relacionado con la hiperlaxitud articular puede requerir la adopción de un estilo de vida adecuado (ejercicio físico regular, reeducación propioceptiva, ropa específica correctora, elección de un deporte adaptado, relajación).

Artrogriposis múltiple congénita



La artrogriposis múltiple congénita hace referencia a diversos cuadros que se caracterizan por la limitación congénita del movimiento articular. La inteligencia es típicamente normal, excepto cuando la artrogriposis es causada por un trastorno o un

síndrome que también la afectan. El diagnóstico es clínico. El tratamiento incluye manipulación articular, un yeso y a veces cirugía. Artrogriposis no es un diagnóstico específico, sino más bien un hallazgo clínico de contracturas congénitas; estas pueden estar presentes en > 300 trastornos diferentes. La prevalencia varía en diferentes estudios entre aproximadamente 1/3.000 a 1/12.000 nacidos vivos. La mortalidad perinatal para algunas de las condiciones subyacentes es tan alta como 32%, por lo que el establecimiento de un diagnóstico específico es importante para el pronóstico y consejo genético.

Hay 2 tipos importantes de artrogriposis múltiple congénita (AMC):

- **Amioplastia (artrogriposis clásica):** contracturas simétricas múltiples de los miembros. Los músculos afectados son hipoplásicos y tienen degeneración fibrosa y grasa. Por lo general, la inteligencia es normal. Alrededor del 10% de los pacientes tienen anomalías abdominales (p. ej., gastrosquisis, atresia intestinal) debido a la falta de formación de músculo. Casi todos los casos son esporádicos.

- **Artrogriposis distal:** compromiso de manos y pies, pero es típica la preservación de las grandes articulaciones. Las artrogriposis distales son un grupo heterogéneo de trastornos, muchos de los cuales están asociados con un defecto genético específico en uno de una serie de genes que codifican componentes del aparato contráctil. Muchas artrogriposis distales se transmiten como trastornos autosómicos dominantes, aunque se conocen mutaciones ligadas al X.

Signos y síntomas

Las deformidades son notorias en el momento del nacimiento. La artrogriposis múltiple congénita no es progresiva; sin embargo, el cuadro que la causa (p. ej., distrofia muscular) puede serlo. Las articulaciones afectadas presentan contractura o retracción en flexión o en extensión. En las manifestaciones clásicas de la artrogriposis múltiple congénita, los hombros están inclinados, en aducción y rotación interna, los codos están extendidos y las muñecas y los dedos flexionados. Las caderas pueden estar luxadas y suelen mostrar una ligera flexión. Las rodillas están extendidas; los pies suelen adoptar la posición equinovara. Por lo general, los músculos de las piernas son hipoplásicos, y los miembros tienden a ser tubulares sin sus características habituales. En ocasiones, hay membranas de tejidos blandos sobre la cara ventral de las articulaciones flexionadas. La columna puede ser escoliótica. Excepto por la delgadez de los huesos largos, las radiografías del esqueleto son normales. La discapacidad física puede ser grave. Como se mencionó, algunos niños pueden presentar disfunción primaria del SNC, pero la inteligencia suele ser normal.

Artrogriposis múltiple congénita

Durante la cirugía, la intubación endotraqueal puede ser difícil, porque los niños tienen maxilar pequeño inmóvil. Otras anomalías que rara vez acompañan a la artrogriposis son microcefalia, paladar hendido, criptorquidia y alteraciones cardíacas y de la vía urinaria; estos hallazgos hacen sospechar un defecto cromosómico subyacente o un síndrome genético.

Diagnóstico

Evaluación clínica

Estudios complementarios para investigar la causa

Si un recién nacido tiene múltiples contracturas, la evaluación inicial debe determinar si la condición es Amioplastia, artrogriposis distal, u otro síndrome en el que múltiples contracturas se asocian con anomalías congénitas no relacionadas o trastornos metabólicos. Cuando sea posible, un genetista clínico debe coordinar la evaluación y el manejo; normalmente, está a cargo de profesionales de muchas especialidades. Se sospecha una forma sindrómica de AMC cuando están presentes retrasos en el desarrollo u otras anomalías congénitas, y en estos pacientes se debe evaluar trastornos del sistema nervioso central y monitorizar la presencia de síntomas neurológicos progresivos.

La evaluación debe incluir una investigación completa de anomalías físicas, cromosómicas, y genéticas asociadas. Entre los trastornos específicos que deben buscarse se incluyen el síndrome de Freeman-Sheldon, el síndrome de Holt-Oram, el síndrome de Larsen, el síndrome de Miller, el síndrome de pterigium múltiple y el síndrome de Di George. Los estudios comienzan con un análisis de microarrays cromosómico seguido por pruebas de genes específicos que se hacen individualmente o como un panel estándar por muchos laboratorios genéticos. La electromiografía y la biopsia muscular son útiles para diagnosticar trastornos neuropáticos y miopáticos. En la artrogriposis múltiple congénita clásica, la biopsia muscular suele mostrar Amioplastia, con reemplazo adiposo y fibroso de

los tejidos. La secuenciación completa del exoma ya está disponible y debe considerarse cuando otras pruebas no arrojen un diagnóstico definitivo, especialmente en casos familiares.

Displasia del desarrollo de cadera.



La displasia del desarrollo de la cadera (DDC), denominada también displasia de la cadera y que algunos autores todavía la denominan luxación congénita de la cadera, es una alteración en el desarrollo y relación anatómica de los componentes de la articulación coxo-femoral que comprende al hueso iliaco,

fémur, cápsula articular, ligamentos y músculos. La DDC puede ser secundaria a causas intrínsecas y/o extrínsecas, que condicionan una relación anormal de la cabeza femoral y el acetábulo. La DDC es un proceso dinámico que muchas veces se resuelve espontáneamente y general la cadera se estabiliza hasta los dos meses de vida. El desarrollo de la cadera finaliza en la semana doce de gestación. Esta patología

ocurre en cualquier momento, desde la concepción hasta la maduración esquelética. , muestra los componentes de la articulación coxo-femoral.

CLASIFICACIÓN:

1-Displasia cotoidea: La cabeza femoral está dentro del coto, pero este ha perdido la horizontalidad del techo, se encuentra oblicuo, poco profundo.

2-Cadera luxable: Toda la cabeza femoral se sale de la cavidad cotoidea, al ser manipulada, pero en reposo permanece en su posición normal.

3-Subluxación: Cuando la cabeza femoral esta en parte cubierta por el coto y en parte descubierta.

4-Luxación: La cabeza femoral ha perdido totalmente su relación con la cavidad cotoidea, está fuera de ella.

Signos tardíos

Acortamientos de miembros: Signo de Galeazzi: Con el paciente en decúbito dorsal con ambas rodillas juntas y flexionadas a 90°, si existe una luxación de cadera esta se manifiesta con el miembro afectado más corto que el contrario(se observa diferencia de altura de ambas rodillas). Asimetría de los pliegues inguinoperineales del muslo: se observa con el paciente en decúbito dorsal con las piernas en posición de rana, asimetría de pliegues glúteos. Cojera en la marcha: Comienza a caminar con una cojera indolora, inclinación de la pelvis hacia el lado opuesto y una desviación lateral de la columna hacia la cadera afectada. Cuando es bilateral hay lordosis visible, pelvis amplia, glúteos aplanados y “marcha de pato”.

DIAGNOSTICO: El diagnóstico de la displasia del desarrollo de la cadera se realiza clínica y ecográficamente.

De 0 a 4 MESES: ECOGRAFÍA DE CADERAS, se sugiere a las 8 semanas, porque en el primer mes de vida las posibilidades de caderas inmaduras que dan imagen de posible displasia de cadera es muy alta. No estaría indicado solicitar radiografías porque en este periodo la pelvis es cartilaginosa, la cabeza femoral esta sin osificar y su relación con el acetábulo es difícil de precisar.

Mayores de 4 meses: RADIOGRAFIA DE CADERAS.

Anomalías de Ebstein



La anomalía de Ebstein es un raro defecto cardíaco que está presente al nacer (congénito). En esta afección, la válvula tricúspide está en posición incorrecta y las aletas de la válvula (valva) tienen la forma incorrecta. Como resultado, la válvula no funciona correctamente. La sangre podría filtrarse a través de la válvula, haciendo que el corazón trabaje con menos eficacia. La anomalía de

Ebstein también puede provocar el agrandamiento del corazón e insuficiencia cardíaca. Si no se tiene signos o síntomas asociados a la anomalía de Ebstein, un control regular de su corazón podría ser todo lo que se necesita. Es posible que necesites tratamiento si los signos y síntomas te molestan o si el corazón se te está agrandando o debilitando. Las opciones de tratamiento incluyen medicamentos y cirugía.

Síntomas

Las formas leves de la anomalía de Ebstein podrían no provocar síntomas hasta más tarde en la edad adulta. Estos son algunos de los signos y síntomas posibles:

- Falta de aire, en especial cuando haces un esfuerzo físico.
- Fatiga.
- Palpitaciones o ritmos cardíacos anormales (arritmias).
- Decoloración azulada de los labios y la piel causada por el bajo nivel de oxígeno (cianosis).

Causas

La anomalía de Ebstein es un defecto en el corazón que se tiene al nacer (congénito). Se desconoce la causa. Para entender la manera en que la anomalía de Ebstein afecta al corazón, es útil saber cómo funciona el corazón para suministrar sangre al cuerpo.

Qué sucede en la anomalía de Ebstein

La válvula tricúspide normalmente se encuentra entre las dos cámaras del corazón derechas (aurícula derecha y ventrículo derecho).

En la anomalía de Ebstein, la válvula tricúspide se encuentra en una posición más baja de lo normal en el ventrículo derecho. Esto provoca que una porción del ventrículo derecho forme parte de la aurícula derecha, lo que ocasiona que la aurícula derecha sea más grande de lo normal y no trabaje correctamente.

Además, las valvas de la válvula tricúspide tienen una forma anormal. Es posible que esto ocasione que el flujo de sangre vuelva a la aurícula derecha (regurgitación de la válvula tricúspide).

La ubicación de la válvula y su mala formación varían entre cada persona. Algunas personas pueden tener una válvula ligeramente anormal. Otras tienen una válvula que fuga sangre severamente.

Otras enfermedades cardíacas asociadas a la anomalía de Ebstein

Esta son algunas de las afecciones cardíacas asociadas comunes:

- **Orificios en el corazón.** Muchas personas que padecen la anomalía de Ebstein tienen un agujero entre las dos cavidades superiores del corazón denominadas comunicación interauricular o una pequeña abertura llamada agujero oval persistente (FOP). El FOP es un agujero situado entre las cavidades superiores del corazón que tienen todos los bebés antes del nacimiento, pero que suele cerrarse luego del nacimiento. Aunque en algunas personas puede permanecer abierto sin ocasionar inconvenientes.

Estos agujeros pueden disminuir la cantidad de oxígeno disponible en la sangre, lo que ocasiona una decoloración azulada de los labios y la piel (cianosis).

- **Latidos cardiacos anormales (arritmia).** Un ritmo cardiaco anormal o latidos rápidos hacen difícil que el corazón funcione correctamente, en especial cuando la válvula tricúspide tiene una fuga grave. En algunos casos, un ritmo cardiaco muy acelerado ocasiona episodios de desmayo (síncope).

- **Síndrome de Wolff-Parkinson-White (WPW).** Las personas que padecen el síndrome de WPW tienen una vía eléctrica individual anormal en el corazón que puede provocar una frecuencia cardiaca acelerada y episodios de desmayo.

Factores de riesgo

Los defectos cardiacos congénitos, como la anomalía de Ebstein, se producen cuando el corazón del feto se desarrolla en el útero de la madre.

Los médicos no están seguros de qué factores de riesgo están asociados con el defecto. Se cree que la genética y los factores ambientales también cumplen una función. Los antecedentes familiares de defectos cardiacos o el uso de ciertos medicamentos por parte de la madre, como el litio, durante el embarazo pueden aumentar el riesgo de anomalías de Ebstein en el niño.

Complicaciones

Puede ocurrir que la anomalía leve de Ebstein no provoque complicaciones.

Sin embargo, estas son las posibles complicaciones de la anomalía de Ebstein:

- Insuficiencia cardiaca
- Paro cardiaco repentino
- Accidente cerebrovascular

Tomar algunas precauciones antes de practicar deportes o quedar embarazada puede ayudar a prevenir complicaciones.

Si el tamaño de tu corazón es casi normal y no tienes alteraciones del ritmo cardiaco, probablemente puedas participar en la mayoría de las actividades físicas. Según tus signos y síntomas, el médico podría recomendar que evites ciertos deportes competitivos, como el fútbol o el baloncesto.

Si estás planeando tener un bebé, habla con el médico. Muchas mujeres con una anomalía leve de Ebstein pueden tener hijos con seguridad. Pero el embarazo, el trabajo de parto y el parto suponen un esfuerzo adicional para el corazón. En raras ocasiones, pueden surgir complicaciones graves que pueden causar la muerte de la madre o del bebé. Junto con el médico pueden decidir qué controles debes realizarte durante el embarazo y la labor de parto. En algunos casos, es posible que se recomienden otros tratamientos para tu afección o síntomas antes de quedar embarazada.

Teratología de Fallot.



La tetralogía de Fallot es una afección poco frecuente que se produce a causa de una combinación de cuatro defectos cardíacos presentes al momento del nacimiento (congénita). Estos defectos, que afectan la estructura del corazón, hacen que este órgano irrigue sangre con una cantidad insuficiente de oxígeno hacia el resto del cuerpo. En general, los bebés y los niños que padecen tetralogía de Fallot tienen la piel azulada

porque la sangre no transporta suficiente oxígeno. A menudo, la tetralogía de Fallot se diagnostica durante el primer año de vida o inmediatamente después. Sin embargo, es posible que la tetralogía de Fallot solo se detecte más adelante en la vida en el caso de algunos adultos, según la gravedad de los defectos y de los síntomas. Si se diagnostica temprano y se hace un tratamiento quirúrgico adecuado, la mayoría de los niños y adultos que padecen la tetralogía de Fallot pueden llevar una vida relativamente normal, aunque necesitarán atención médica de manera periódica durante toda la vida y, quizá, deban restringir la actividad física.

Signos y síntomas.

Los recién nacidos con obstrucción grave del tracto de salida del ventrículo derecho (o atresia) presentan cianosis grave y disnea durante la alimentación, que produce escaso aumento de peso. Los recién nacidos con obstrucción leve pueden no tener cianosis en reposo.

Las crisis hipercianóticas pueden ser precipitadas por la actividad y se caracterizan por paroxismos de hiperpnea (respiración rápida y profunda), irritabilidad y llanto prolongado, cianosis creciente y reducción de la intensidad o desaparición del soplo cardíaco. La mayoría de las veces, las crisis afectan a lactantes pequeños; la incidencia máxima es a los 2-4 meses de edad. Una crisis grave puede provocar flacidez, convulsiones y, en ocasiones, la muerte. Durante el juego, algunos niños pequeños pueden acuclillarse en forma intermitente, una posición que aumenta la resistencia vascular sistémica y la presión aórtica, lo que disminuye el cortocircuito derecha-izquierda ventricular y, por consiguiente, aumenta la saturación arterial de oxígeno.

La auscultación detecta un soplo sistólico efectivo áspero de grado 3-5/6 en la parte media y superior del borde esternal izquierdo (véase tabla Intensidad de los soplos cardíacos). En la tetralogía, el soplo se debe a estenosis pulmonar; la comunicación interventricular suele ser asintomática, porque es grande y no hay gradiente de presión. El segundo ruido cardíaco (S2) suele ser único, por la marcada reducción del componente pulmonar. Puede haber un choque llamativo de la punta ventricular derecho y un frémito sistólico.

Episodios de tetralogía

A veces, los bebés que padecen tetralogía de Fallot presentan, de manera repentina, un color azul oscuro en la piel, en las uñas y en los labios después de llorar o de comer, o cuando se agitan.

Estos episodios se denominan «episodios cianóticos» y se deben a una disminución rápida de la cantidad de oxígeno en la sangre. Los episodios cianóticos son más frecuentes en los bebés más pequeños, entre los 2 y los 4 meses de edad. Los niños pequeños o los más grandes pueden colocarse en

cucullas de manera instintiva cuando tienen dificultad para respirar. La posición en cucullas aumenta el flujo sanguíneo a los pulmones.

Causas

La tetralogía de Fallot aparece durante el crecimiento fetal, cuando el corazón del bebé se está formando. Aunque algunos factores, como la desnutrición materna, una enfermedad viral o los trastornos genéticos, pueden aumentar el riesgo de padecer esta enfermedad, en la mayoría de los casos se desconoce la causa.

Las cuatro anomalías que componen este trastorno comprenden:

- **Estenosis de la válvula pulmonar.** La estenosis de la válvula pulmonar es el estrechamiento de esta válvula —la que separa la cavidad inferior derecha del corazón (ventrículo derecho) del principal vaso sanguíneo que conduce a los pulmones (arteria pulmonar)—.

El estrechamiento (constricción) de la válvula pulmonar reduce el flujo sanguíneo hacia los pulmones. También podría afectar el músculo que se encuentra debajo de ella. En algunos casos graves, la válvula pulmonar no se forma correctamente (atresia pulmonar), lo que reduce el flujo de sangre a los pulmones.

- **Comunicación interventricular.** Una comunicación interventricular es un orificio (comunicación) en la pared (tabique) que separa las dos cavidades inferiores del corazón, los ventrículos izquierdo y derecho. Este orificio permite que la sangre no oxigenada en el ventrículo derecho (la sangre que circuló por el organismo y que regresa a los pulmones para reponer el suministro de oxígeno) fluya dentro del ventrículo izquierdo y se mezcle con la sangre fresca y oxigenada de los pulmones.

La sangre del ventrículo izquierdo también retrocede hacia el ventrículo derecho de forma ineficiente. La capacidad de la sangre de circular a través de la comunicación interventricular reduce la irrigación de sangre oxigenada hacia el organismo y finalmente puede debilitar el corazón.

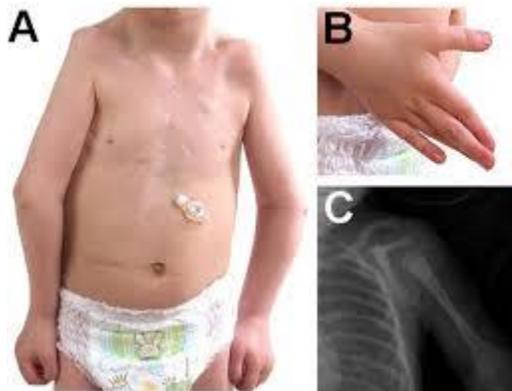
- **Cabalgamiento de la aorta.** Cuando es normal, la aorta (la principal arteria que sale hacia el cuerpo) se ramifica desde el ventrículo izquierdo. En la tetralogía de Fallot, la aorta se encuentra un poco desplazada hacia la derecha y se apoya justo encima de la comunicación interventricular.

En esta posición recibe la sangre que proviene de los ventrículos derecho e izquierdo y mezcla la sangre poco oxigenada que sale del ventrículo derecho con la sangre rica en oxígeno del ventrículo izquierdo.

- **Hipertrofia ventricular derecha.** Cuando el corazón trabaja demasiado para bombear la sangre, la pared muscular del ventrículo derecho se engrosa. Con el tiempo, esto podría causar que el corazón se endurezca, se debilite y que finalmente falle.

Algunos niños o adultos que padecen tetralogía de Fallot pueden tener otros defectos cardíacos, como un orificio entre las cavidades superiores del corazón (comunicación interauricular), un arco aórtico recto o anomalías en las arterias coronarias.

Holt-Oram.



El síndrome de Holt-Oram (HOS) es un trastorno congénito caracterizado por anomalías en las manos, brazos y corazón. Las malformaciones óseas generalmente se notan en las muñecas, el pulgar, el antebrazo y el hombro. La naturaleza de los problemas cardíacos puede ser variada y potencialmente mortal. El

tratamiento de esta afección genética está utilizando una combinación de métodos que incluyen medicamentos, medidas quirúrgicas y fisioterapia para las anomalías óseas. El pronóstico depende de la gravedad de HOS, pero generalmente es bueno con el tratamiento adecuado.

Quién contrae el síndrome de Holt-Oram

El síndrome de Holt-Oram está presente congénitamente en aproximadamente 1 de cada 100,000 individuos

- Tanto los hombres como las mujeres son igualmente propensos a este trastorno.
- Se observa una amplia distribución geográfica de HOS; no se ve preferencia por una raza o grupo étnico en particular

¿Cuáles son los factores de riesgo para el síndrome de Holt-Oram?

Se cree que el riesgo de síndrome de Holt-Oram está relacionado con los siguientes factores:

- Historia familiar de HOS
- Antecedentes familiares de cualquier deformidad relacionada con el corazón o las extremidades.

Es importante tener en cuenta que tener un factor de riesgo no significa que se contraiga la afección. Un factor de riesgo aumenta las posibilidades de contraer una enfermedad en comparación con un individuo sin los factores de riesgo. Algunos factores de riesgo son más importantes que otros.

Además, no tener un factor de riesgo no significa que un individuo no tendrá la afección. Siempre es importante analizar el efecto de los factores de riesgo con su proveedor de atención médica.

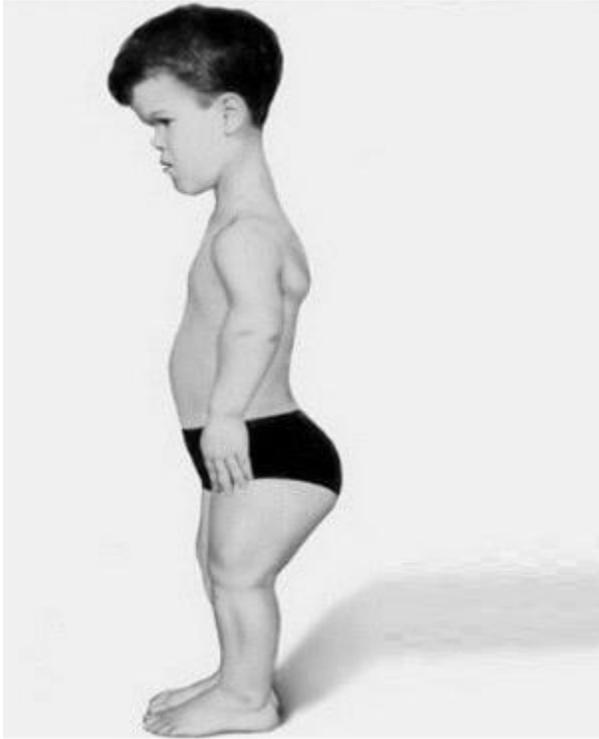
¿Cuáles son las causas del síndrome de Holt-Oram?

- El síndrome de Holt-Oram es causado por mutaciones en el gen TBX5. Las mutaciones en este gen pueden causar un desarrollo anormal de huesos en las manos, muñecas y brazos, así como defectos cardíacos, antes del nacimiento.

- En un pequeño porcentaje de la población, el gen anormal se hereda en un patrón autosómico dominante; lo que significa que al menos uno de los padres debe verse afectado por la enfermedad para transmitirla a sus hijos
- Sin embargo, una gran mayoría de los casos ocurren espontáneamente (de Novo) y no se heredan. Se desconocen los motivos de la mutación espontánea en el gen TBX5

Autosómica dominante: las afecciones autosómicas dominantes son rasgos o trastornos que están presentes cuando solo se hereda una copia de la mutación en un cromosoma no sexual. En este tipo de condiciones, el individuo tiene una copia normal y una copia mutante del gen. El gen anormal domina, enmascarando los efectos de la función correcta del gen. Si un individuo tiene una condición autosómica dominante, la probabilidad de transmitir el gen anormal a su descendencia es del 50%. Los niños, que no heredan el gen anormal, no desarrollarán la condición ni se la transmitirán a su descendencia.

Acondroplasia.



La acondroplasia es una enfermedad genética, causada por la mutación del gen FGFR3. Se caracteriza por el acortamiento de las extremidades en relación con la longitud normal del tronco. Está basada en una disminución del crecimiento de los huesos y cartílagos. Aquí te mostraremos sus características, causas, síntomas, diagnóstico y tratamientos frecuentes. El enanismo está estrechamente relacionado con la acondroplasia, las personas que padece esta condición se han enfrentado a lo largo de los años con tratos discriminatorios. Sin embargo, otros se han abierto camino en el mundo del

cine y la televisión, como ejemplo de esto tenemos al actor con acondroplasia Peter Dinklage de la serie Juego de Tronos.

La acondroplasia es debida a un cambio en la información genética que recibe el factor receptor de crecimiento de fibroblastos, células que hacen que los huesos crezcan a lo largo. Esto produce una malformación en el desarrollo de los cartílagos, con una calcificación acelerada que impide el crecimiento normal de los huesos. Las personas con acondroplasia tienen un torso de medida normal, las extremidades cortas y la cabeza ligeramente más grande, además de otras características fenotípicas más o menos regulares.

Existe un elevado riesgo de muerte en la infancia debido a la compresión de la médula espinal y obstrucción de las vías respiratorias. Los casos homocigóticos de acondroplasia son generalmente letales en el período neonatal y llegan a afectar al 25% de la progenie de parejas en donde los dos

padres son heterocigotos para la enfermedad.

Existe relación en muchos de los casos entre la edad paterna en el tiempo de la concepción de los individuos afectados y la acondroplasia.

Si una persona acondroplasia se une con una persona normal, la probabilidad de que el hijo sea también acondroplásico es del 50%, cifra que sube al 75% si ambos padres lo son (en este caso, hay un riesgo del 2,5% de aparición de la acondroplasia homocigota, que suele ser letal al nacimiento).

La acondroplasia aparece como una mutación espontánea, que tiene lugar por azar cada veinte mil nacimientos aproximadamente. Alrededor del noventa por ciento de los niños con acondroplasia no tienen historia de ella en sus familias.

La acondroplasia es causada, en el 97% de los casos, por una mutación puntual debida a la sustitución de la Glicina 380 por Arginina en el fragmento transmembranal del receptor 3 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3), aun cuando una mutación menos frecuente que también causa la acondroplasia es la sustitución de la Glicina 375 por Cisteína.

Características de la acondroplasia

Este tipo de enanismo se caracteriza por la disminución del crecimiento del tejido óseo (menos de 130 cm de altura). La mayoría de los pacientes presentan deformación de la columna vertebral, macrocefalia, nariz en silla de montar y longitud anómala de las extremidades.

La acondroplasia se presenta con más frecuencia en mujeres. Al nacer, los niños con esta patología tienen un crecimiento reducido y la circunferencia de la cabeza es inusualmente grande.

Algunas características típicas que presentan los pacientes con acondroplasia son:

- Brazos y piernas cortas
- Ojos muy separados
- Problemas de audición y visión
- Nariz aplanada

- Cabeza grande con frente convexa
- Alteraciones de la columna vertebral
- Problemas dentales
- Debilidad en el tono muscular
- Piernas arqueadas
- Mano de tridente
- Sobrepeso
- Retraso en la motricidad

Causas

La acondroplasia es causada por una mutación en el gen que controla la producción del receptor del factor de crecimiento. Esto afecta la osificación correcta del cartílago epifisario, el cual está asociado con los huesos del cráneo y los huesos tubulares de las extremidades. Se cree que el receptor se encuentra en todas las áreas de crecimiento del esqueleto.

Existen diversos factores que contribuyen al inicio de la enfermedad, entre ellos están:

- Padres entre 35-40 años, especialmente el padre. A menudo se encuentra en los hombres después de los 40 años.
- La presencia de acondroplasia en los padres. En este caso, la probabilidad de que el niño herede este defecto es del 50%.

Síntomas

Los pacientes con acondroplasia pueden tener diferentes síntomas, dentro de los cuales están: neurológicos, respiratorios, auditivos, motores, cognitivos y ortopédicos. Además de estos síntomas

principales, puede haber otras manifestaciones asociadas, no con la enfermedad subyacente, sino con sus consecuencias. Por ejemplo, cifosis del cuello y la columna torácica.

En la adolescencia, a menudo hay quejas de dolor en las piernas y en la parte inferior de la espalda. Esto es causado por la presión del canal espinal en la médula. Si no se toman medidas especiales, pronto dará lugar a la parálisis de las piernas.

A veces, los recién nacidos con acondroplasia mueren durante el sueño. Presumiblemente, esto se debe a la presión sobre la médula espinal en la parte superior, que impide el trabajo adecuado de los órganos respiratorios.

Síntomas neurológicos

Uno de los principales síntomas neurológicos es el desarrollo insuficiente de la base del cráneo y el canal espinal, lo que puede causar compresión en la médula y el bulbo raquídeo. La circulación del líquido cefalorraquídeo puede verse afectado.

Las compresiones pueden causar reflejos anormales y debilidad muscular en las piernas, manifestaciones neurológicas claras de la acondroplasia. La forma estrecha de los canales en la base del cráneo puede ocasionar mala coordinación y debilidad en la garganta o en los músculos respiratorios.

La compresión de la médula espinal (estenosis espinal) puede causar síntomas en forma de espalda cansada, dolor, entumecimiento, hormigueo en las piernas, parálisis e incontinencia urinaria.

Síntomas respiratorios

El desarrollo insuficiente del tracto respiratorio en los pacientes con acondroplasia, conduce a la aparición de apnea del sueño. El agrandamiento frecuente de las amígdalas y el adenoides puede agravar estas pausas anormales de la respiración.

El tórax puede ser angosto, lo que provoca dificultad para respirar, así como la disminución de la capacidad para exhalar el dióxido de carbono. Todos estos problemas de respiración disminuyen cuando el niño crece y las vías respiratorias se vuelven más anchas.

Síntomas auditivos

El espacio reducido entre el oído interno y la faringe causa un mayor riesgo de inflamación aguda y crónica del oído medio (otitis media). Esto puede ocasionar disminución de la audición y en ocasiones desarrollo lento del habla.

Síntomas motores

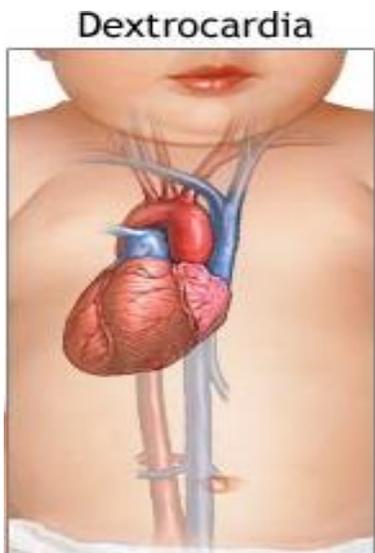
El desarrollo de las habilidades motoras se retrasa por la debilidad muscular presente en los niños con acondroplasia, síntoma que mejora con la edad. La retención de la cabeza comienza solo hasta los 6-7 meses de nacido. Las habilidades motoras finas se ven afectadas por la anatomía de las manos. Los niños con acondroplasia comienzan a caminar alrededor de los 18 y 30 meses en la mayoría de los casos. Este retraso es el resultado de una combinación de debilidad muscular en las piernas y las articulaciones de la rodilla. Además, de una cabeza inusualmente grande y pesada que causa dificultad para mantener en equilibrio.

Síntomas cognitivos

El desarrollo del lenguaje a menudo se retrasa durante varios meses. Esto puede ser consecuencia de un deterioro causado por períodos de infecciones crónicas del oído y la posible afección de los nervios craneales en las funciones y movimientos de la faringe.

Otros factores que pueden afectar el habla, son los trastornos faciales esqueléticos, como el paladar alto y angosto. Además, de la restricción del espacio de la boca causado por aumento de las amígdalas y las adenoides.

Dextrocardia



Defecto congénito en el que el corazón se localiza en el lado derecho del tórax en lugar del lado izquierdo (levocardia, la posición normal). Cuando la Dextrocardia se acompaña de atrios cardíacos invertidos, estómago situado en el lado derecho y el hígado en el lado izquierdo, la combinación recibe la denominación de Dextrocardia con situs inversus. La Dextrocardia puede afectar de modo adverso a otros órganos torácicos.

Causas

El corazón del bebé se desarrolla durante las primeras semanas del embarazo. Algunas veces, el corazón se voltea de manera que queda apuntando hacia el lado derecho del tórax, en lugar del lado izquierdo. Las razones para ello no son claras.

Hay varios tipos de Dextrocardia. Muchos tipos involucran otros defectos del corazón y del área abdominal.

En el tipo más simple de Dextrocardia, el corazón es una imagen especular del corazón normal y no hay ningún otro problema. Esta afección es poco común. Cuando sucede, los órganos del abdomen y los pulmones a menudo también estarán dispuestos en una imagen especular. Por ejemplo, el hígado estará en el lado izquierdo en lugar del derecho.

Algunas personas con dextrocardia en imagen especular tienen un problema con los finos vellos (cilios) que filtran el aire que entra por su nariz y vías aéreas. Esta afección se denomina síndrome de Kartagener.

En los tipos más comunes de dextrocardia, también están presentes defectos cardíacos. Los más comunes incluyen:

- Doble salida ventricular derecha (la aorta se conecta con el ventrículo derecho en lugar de con el izquierdo)
- Defecto del relieve endocárdico (las paredes que separan a las 4 cámaras del corazón están mal formadas o no existen)
- Estenosis pulmonar (estrechamiento de la válvula pulmonar) o atresia (la válvula pulmonar no se forma adecuadamente)
- Un solo ventrículo (en lugar de dos ventrículos, solo hay uno)
- Transposición de grandes vasos (la aorta y la arteria pulmonar se intercambian)
- Defecto septal ventricular (un agujero en la pared que separa a los ventrículos derecho e izquierdo del corazón)

Los órganos abdominales y del tórax en los bebés con dextrocardia pueden ser anormales y pueden no funcionar correctamente. Un síndrome muy serio que aparece con la dextrocardia se denomina heterotaxia. En esta afección, muchos de los órganos no están en sus lugares habituales y puede que no trabajen de manera apropiada. Por ejemplo, el bazo puede estar completamente ausente. El bazo es una parte sumamente importante del sistema inmunitario, de manera que los bebés nacidos sin este órgano están en peligro de muerte y de contraer infecciones bacterianas graves. En otra forma de heterotaxia, existen varios bazos pequeños, pero es posible que no funcionen correctamente.

La heterotaxia también puede incluir:

- Sistema de vesícula anormal
- Problemas con los pulmones
- Problemas con la estructura o posición de los intestinos
- Defectos cardíacos graves
- Anormalidades de los vasos sanguíneos

Entre los posibles factores de riesgo para la dextrocardia están los antecedentes familiares de la afección.

Síntomas

No hay ningún síntoma de dextrocardia si el corazón es normal.

Las afecciones que pueden incluir la dextrocardia pueden causar los siguientes síntomas:

- Piel azulada

- Dificultad respiratoria
- Insuficiencia para crecer y aumentar de peso
- Fatiga
- Ictericia (piel y ojos amarillos)
- Piel pálida (palidez)
- Infecciones repetitivas de los senos paranasales o del pulmón

Pie equino.



El pie equino varo describe una variedad de anomalías del pie que por lo general están presentes al momento del nacimiento (congénitas) en las que el pie de tu bebé presenta una forma o posición torcida. En el pie equino varo, los tejidos que

conectan los músculos al hueso (tendones) son más cortos que lo habitual. El pie equino varo es un

defecto congénito frecuente y por lo general es un problema aislado para un recién nacido saludable en los demás aspectos.

El pie equino varo puede ser leve o grave. Aproximadamente la mitad de los niños con pie equino varo lo tienen en ambos pies. Si tu hijo tiene pie equino varo, tendrá dificultades para caminar normalmente, por lo que en general los médicos recomiendan tratarlo poco después del nacimiento.

Comúnmente, los médicos pueden corregir con éxito el pie equino varo sin cirugía, aunque a veces los niños necesitan una cirugía de seguimiento más adelante.

Síntomas

Si tu hijo tiene pie zambo, este es el aspecto que podría tener:

- La parte superior del pie suele estar doblada hacia abajo y hacia adentro, lo que aumenta al arco y gira el talón hacia adentro.
- Es posible que el pie esté tan torcido que de hecho se vea como si estuviera al revés.
- La pierna o el pie afectado puede ser ligeramente más corto.
- Los músculos de la pantorrilla en la pierna afectada generalmente están subdesarrollados.

A pesar de su aspecto, el pie zambo en sí no causa ninguna molestia o dolor.

Causas

La causa del pie equino varo es desconocida (idiopática), pero puede ser una combinación de la genética y el entorno.

Factores de riesgo

Los niños tienen el doble de probabilidades de tener pie zambo que las niñas.

Los factores de riesgo incluyen los siguientes:

- **Antecedentes familiares.** Si alguno de los padres o sus otros hijos han tenido pie equino varo, es más probable que el bebé también lo tenga.
- **Enfermedades congénitas.** En algunos casos, el pie zambo puede estar asociado con otras anomalías del esqueleto que están presentes al nacer (congénitas), como la espina bífida, un defecto congénito que ocurre cuando la columna vertebral y la médula espinal no se desarrollan o no se cierran adecuadamente.
- **El entorno.** Fumar durante el embarazo puede aumentar significativamente el riesgo de que el bebé tenga pie zambo.
- **Líquido amniótico insuficiente durante el embarazo.** Si el líquido que rodea al bebé en el útero es demasiado poco, el riesgo de pie equino varo puede ser mayor.

Complicaciones

Por lo general, el pie equino varo no causa problemas hasta que el niño empieza a pararse y caminar. Si se lo trata, lo más probable es que tu hijo camine casi con normalidad. Es posible que tenga dificultades con:

- **Movimiento.** El pie afectado puede ser ligeramente menos flexible.
- **Longitud de la pierna.** La pierna afectada puede ser ligeramente más corta pero, por lo general, no causa problemas significativos de movilidad.

- **Talla del calzado.** El pie afectado puede tener hasta 1 y 1/2 tallas de calzado menos que el pie normal.

- **Tamaño de la pantorrilla.** Los músculos de la pantorrilla del lado afectado siempre pueden ser más pequeños que los del otro lado.

Sin embargo, si no se lo trata, el pie equino varo puede causar problemas más graves. Estos pueden incluir lo siguiente:

- **Artritis.** Es probable que tu hijo padezca artritis.

- **Baja autoestima.** El aspecto inusual del pie puede hacer que la imagen corporal de tu hijo sea una preocupación durante la adolescencia.

- **Incapacidad para caminar con normalidad.** La torsión del tobillo puede impedir que tu hijo camine sobre la planta del pie. Para compensarlo, es posible que camine sobre la bola del pie (región metatarsiana), sobre la parte externa del pie o incluso sobre el empeine en casos graves.

- **Problemas producidos por los ajustes para caminar.** Los ajustes para caminar pueden impedir el crecimiento natural de los músculos de la pantorrilla, producir llagas o callosidades en el pie, y causar un andar extraño.

Referencias:

- AN, R. (2019). Dextrocardia. *Medline*, 8.
- Anda, D. G. (2016). Hemangiomas capilares y mixtos. *Opción Médica*, 3.
- Baffa, J. M. (2018). Tetralogía de Fallot. *MSD*, 5.
- Balagueró, J. M., & Soler González, J. (2019). Polidactilia. *Medicina clínica.*, 4.
- Bethesda. (2020). Defectos de nacimiento. *Centro Nacional de Defectos Congénitos*, 6.
- Bolaños-Nava, I. (2016). Hernia diafragmática congénita. *Anesthesiología.*, 4.
- Bombí, I. (2020). gemelo evanescente o desaparecido. *Mapfre*, 5.
- Boyd, S. A. (2019). Artrogriposis múltiple congénita. *MSD*, 3.
- Clinic, M. (2018). Síndrome de Turner. *Diagnosticos y tratamientos.*, 6.
- Colao, A. (2019). Acromegalia. *IntraMed*, 15.
- Cortés, F. (2017). Skeletal dysplasias. *Med Wave*, 8.
- D, K. (2016). Displacia esquelética. *salud*, 5.
- Day, R. (2020). Hemangioma. *Clinic*, 8.
- Flórez, J. (2018). síndrome de Down. *FSC*, 20.
- Jesús, L. M., & Gálvez Pérez, M. (2018). Pie equino varo. *Medic*, 6.
- Jordán-Ríos, A., Magaña-Bailón, E., & Martínez-Aguilar, M. (2016). Ebstein's anomaly. *Articulo mexicano de cardiología*, 5.
- Kimmel, S. (2020). Síndrome triple X. *Clinic May*, 7.
- Kimmel, S. (2020). Tetralogía de Fallot. *CLINIC*, 2.

- Luque Valenzuela, M., López Molina, I., Castro Aguilar, N., & Novoa Buitrago, A. (2016). Pie equinovaro congénito. *Traum*, 4.
- M, A. (2018). Cretinismo. *Quimica es*, 5.
- Mata-García, L. E., & Chávez-Ocaña, S. (2020). Síndrome del abdomen en ciruela pasa. *Children`s Health*, 7.
- MB, B. (2018). Hipocondroplasia. *Gard*, 5.
- MD, K. T. (2018). Síndrome de Holt-Oram. *DoveMed*, 8.
- MEDAL, M. (2016). Hernia Diafragmática . *Hospital San Felipe*, 13.
- Moor, J. (2019). Síndrome de Down Causas. *Cuidate plus*, 4.
- N, N. (2018). Trisomía 13. *MSD*, 2.
- n, P. (2018). El síndrome de Marfan . *Orphaneth*, 5.
- n, P. (2019). DATOS SOBRE EL SÍNDROME DE MARFAN. *Orphanet*, 4.
- now, L. (2017). Síndrome de Patau. *Cuidate plus*, 5.
- Núñez, A. R. (2020). Hipocondroplasia por mutación N540K. *asociacion española*, 4.
- Ortega, E. N. (2017). Hidropesía Fetal. *Hipocraticum*, 3.
- Packard, L. (2020). Onfalocele. *Stanford*, 5.
- Patudo, V. (2016). Displasia del desarrollo de la cadera . *PEDIATRÍA INTEGRAL*, 12.
- Pediatr, C. (2017). Polidactilia: Características clínicas y genético. *Articulo chilena de pediatría*, 5.
- Powell-Hamilton, & N, N. (2018). Trisomía X; XXX. *Medical College* , 2.

Rani, A. (2017). Teratología Causas de malformaciones congénitas. *Teratos.*, 8.

Rani, P. (2018). Acondroplasia. *Magar*, 18.

Sari, A. (2020). Microcefalia. *Prodefem*, 9.

Sergio, M.-O., Juárez-Orozco, L., & Orozco, J. (2018). Anomalía de Ebstein. *Clinic*, 3.