



Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

DR RODRIGO PACHECO BALLINAS

Alumno(s): GUADALUPE DEL CARMEN COELLO SALGADO

Semestre y grupo: 1 UNICO

Comitán de Domínguez, Chiapas

ANTOLOGIA

DE ENFERMEDADES Y

MALFORMACIONES

GENETICAS

INDICE

- Malformación de Chiari..... Pág. 4
- Holoprosencefalia..... Pág. 10
- Espina bífida Pág. 14
- Microcefalia Pág. 17
- Paladar endido Pág. 19
- Atresia esofágica Pág. 22
- Gastroquisis Pág. 24
- ONFALOCELE..... Pág. 26
- Teratoma sacrococcígeo Pág. 29
- Síndrome de Down..... Pág. 31
- Microsomía craneofacial..... Pág. 34
- Enanismo tanatofórico o Displasia tanatofórica..... Pág. 37
- Craneosinostosis..... Pág. 39
- síndrome de Treacher Collins..... Pág. 43
- Pie equinvaro..... Pág. 44
- Dedos adicionales (polidactilia)..... Pág. 48
- tortícolis congénita..... Pág. 51
- Estenosis valvular aórtica..... Pág. 54
- Comunicación interauricular..... Pág. 57
- Anotia y microtia Pág. 60
- Hipoplasia pulmonar..... Pág. 63
- ENFISEMA LOBAR CONGÉNITO..... Pág. 65
- Síndrome de Klinefelter..... Pág. 66
- Amelia Pág. 69
- Luxación Congénita de Cade..... Pág. 71

Fecha:

Página

Malformación de Chiari

¿Qué es ?

Una malformación de Chiari es un defecto congénito (presente en el nacimiento) en el área de la parte trasera de la cabeza donde el cerebro y la médula espinal se conectan. La condición también se llama malformación de Arnold Chiari. (.C, 2018)Los médicos clasifican la malformación de Chiari en tres tipos, según la anatomía del tejido cerebral que se desplaza hacia el canal espinal y de si existen anomalías en el desarrollo del cerebro o de la columna vertebral

Causa

Es una anomalía “congénita”; esto significa que el niño la desarrolló dentro del vientre materno y ya la presentaba en el momento del nacimiento. La mayoría de casos de malformación de Arnold Chiari son congénitos y lo más frecuente es que se desconozca su causa. Las malformaciones de Arnold Chiari también pueden estar relacionadas con otros trastornos que afectan al desarrollo del cerebro, la médula espinal y los huesos.

Pronostico

cuanto menos grave sea la afección, mejor será el pronóstico del niño afectado. Muchos niños no presentan problemas de salud a consecuencia de una malformación de Arnold Chiari y aquellos que presentan síntomas leves suelen constatar que los medicamentos les alivian lo suficiente como para llevar una vida normal.

Diagnóstico

Si el pediatra de su hijo sospecha que puede padecer una malformación de Arnold Chiari, lo explorará y evaluará en aspectos como el habla, el equilibrio, los reflejos y las habilidades motoras.

Probablemente el pediatra solicitará una o más de las siguientes pruebas:

Resonancia magnética (RM). Es una prueba segura e indolora que utiliza imanes, ondas de radio y tecnología informática para generar imágenes de gran calidad de partes de interior del cuerpo, como el cerebro y la médula espinal. Puede ayudar a determinar la gravedad de la malformación y a supervisar su evolución. Es posible que le administren a su hijo una inyección de un tinte que actúa como contraste para mejorar la calidad de las imágenes. La prueba puede requerir hasta una hora para completarse. (Pakzaban, 2018)

Cine-resonancia magnética (CINE RM). Es un tipo específico de resonancia magnética que utilizan los médicos para ver si la circulación de LCR entre cerebro y médula espinal está o no obstruida.

Radiografías: son imágenes de los huesos sobre película y, por lo tanto, permiten detectar las anomalías óseas ocasionadas por una malformación de Arnold Chiari. Son indoloras, rápidas y seguras.

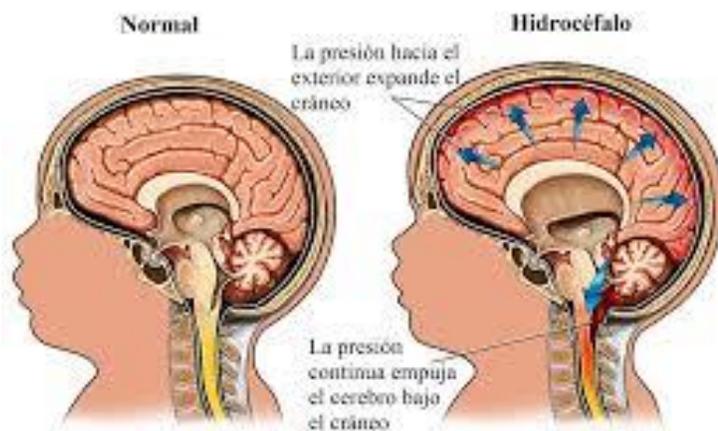
Tomografía computarizada (TC o TAC). Esta técnica genera imágenes de los huesos y de otras partes del cuerpo mediante el uso de rayos x y una computadora. Es una técnica rápida e indolora que permite detectar obstrucciones evidentes o medir cuánta parte del cerebro se encuentra fuera de sitio.

Respuesta auditiva provocada del tronco encefálico (BAER, por sus siglas en inglés). Es una prueba que mide la actividad cerebral en respuesta al sonido y ayuda a determinar si el tronco encefálico está funcionando correctamente.

Potenciales evocados somatosensoriales (PESS). Esta prueba ayuda a determinar si los mensajes procedentes del cerebro se transmiten de forma adecuada a través de la médula espinal.

Tratamiento

La malformación de Arnold Chiari no tiene cura. No obstante, la mayoría de niños que no presentan síntomas no requieren tratamiento. De todos modos, deben seguir acudiendo regularmente a visitas médicas de revisión para asegurarse de que su afección no experimenta cambios



Holoprosencefalia

¿Qué es ?

La Malformación a lo largo del desarrollo fetal en la que no se produce una división entre las diferentes estructuras del prosencéfalo: existe una fusión entre los hemisferios cerebrales, así como también entre algunas estructuras subcorticales y los ventrículos cerebrales. Esta fusión o mejor dicho no separación puede darse a nivel completo o parcial Esta condición suele venir juntamente con la presencia de malformaciones craneales y faciales, existiendo alteraciones tales como hipertelorismo o ojos juntos, ciclopía o un solo ojo, alteraciones de nariz, labio leporino, paladar hendido o hidrocefalia. (Cervantes-Flores1, 2019)

Causa

Existe una gran variedad de posibles factores que pueden conducir a su surgimiento. Se ha observado la existencia de un gran número de casos en los que existen alteraciones genéticas en numerosos genes (tiene alteraciones en los genes ZIC2, SIC3, SHH o TGIF), así como diferentes síndromes y trastornos cromosómicos También se ha observado una vinculación con factores ambientales, como diabetes no controlada en la madre o el abuso de alcohol y otras drogas, así como al consumo de algunos medicamentos.

Pronostico

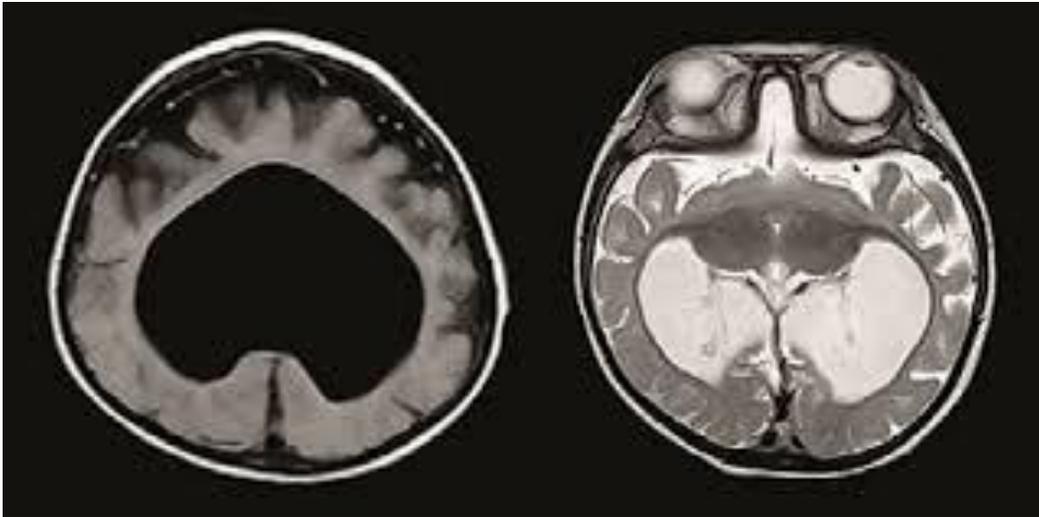
La HPE es el defecto del prosencéfalo más común, con una prevalencia de 1/10,000 nacimientos (Leoncini et al.) actualmente existen 144 casos reportados del complejo holoprosencefaliaagnatia, de los cuales, se estima que sólo 32 tienen una descripción adecuada (

Diagnóstico

Se realizó estudio morfológico externo e interno, microdissección y estudio histopatológico de un caso de holoprosencefalia semilobar.. Se suele sospechar por la exploración física, pero para el diagnóstico definitivo es precisa la Resonancia Magnética. Se debe realizar siempre estudio genético, ya que casi la mitad tienen alteraciones cromosómicas, siendo las más frecuentes las que afectan al cromosoma 13

Tratamiento

No existe un tratamiento específico. En los casos más severos hay que valorar la limitación del esfuerzo terapéutico. En los casos leves, el tratamiento debe ser multidisciplinar, incluyendo a neurólogos, endocrinólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, etc



ESPINA BIFIDA

¿Qué es ?

La espina bífida es un defecto congénito que ocurre cuando la columna vertebral y la médula espinal no se forman adecuadamente. (Foster, 2018)Es un tipo de defecto del tubo neural Normalmente, el tubo neural se forma en el principio del embarazo y se cierra a los 28 días después de la concepción. En los bebés con espina bífida, una porción del tubo neural no se cierra ni se desarrolla apropiadamente, lo que provoca defectos en la médula espinal y en los huesos de la columna

Espina bífida oculta

Es el tipo más leve y más común. La espina bífida oculta produce una pequeña separación o espacio en uno o más de los huesos de la columna vertebral (vértebras).

Espina bífida abierta o Mielomeningocele

es el tipo más grave. El canal medular está abierto a lo largo de varias vértebras en la parte baja o media de la espalda. Las membranas y los nervios raquídeos empujan a través de esta abertura en el nacimiento y forman un saco en la espalda del bebé

CAUSAS

Los médicos no están seguros de qué causa la espina bífida. Se cree que es el resultado de una combinación de factores de riesgo genéticos, nutricionales y ambientales, como antecedentes familiares de anomalías del tubo neural y deficiencia de folato (vitamina B-9).

Pronósticos

En México se tiene una prevalencia de 4.9 por 10.000 de defectos del tubo neural, el 75% de los casos corresponde a espina bífida.

Defectos del tubo neural oscila desde 1.0 hasta 10.0 por cada 1000 nacimientos con frecuencias casi iguales entre las dos variedades que se presentan con más frecuencia

DISGNOSTICO

Generalmente, el mielomeningocele se diagnostica antes o inmediatamente después del nacimiento, cuando se dispone de atención médica. (Ellenbogen, 2019) Estos niños deben ser controlados a lo largo de la vida por un equipo de médicos especializados, y las familias deben recibir información sobre las diferentes complicaciones que deben tener en cuenta.

Los niños con espina bífida oculta generalmente no tienen ningún síntoma o complicación, así que, por lo general, solo se necesita atención pediátrica de rutina.

Análisis de sangre

La espina bífida se puede detectar con análisis de sangre de la madre

Ecografía

La ecografía se puede realizar durante el primer trimestre (11 a 14 semanas) y el segundo trimestre (18 a 22 semanas). La espina bífida puede ser diagnosticada con precisión

Amniocentesis

Si el ultrasonido prenatal confirma el diagnóstico de espina bífida, tu médico puede solicitar una amniocentesis. Durante la amniocentesis, el médico utiliza una aguja para extraer una muestra de líquido del saco amniótico que rodea al bebé.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la espina bífida depende de la gravedad de la afección. La espina bífida oculta a menudo no requiere ningún tratamiento, pero otros tipos de espina bífida sí lo requieren

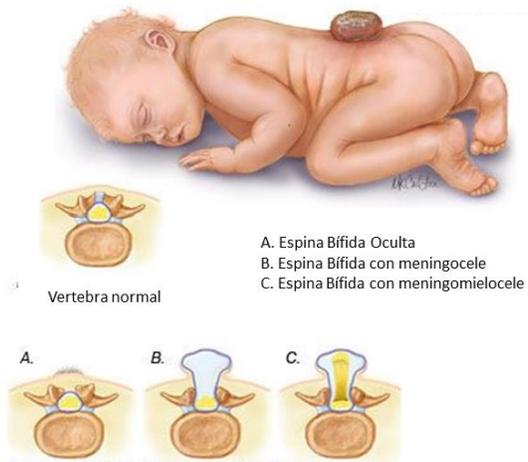
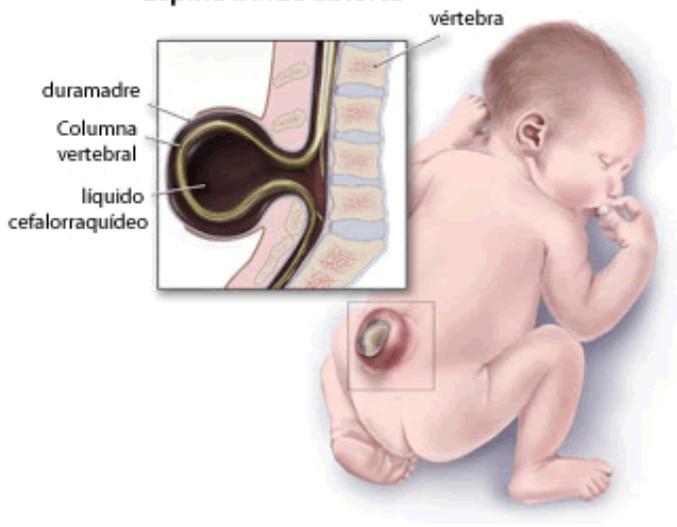
Cirugía antes del nacimiento

La cirugía prenatal para la espina bífida (cirugía fetal) se realiza antes de la semana 26 del embarazo. Los cirujanos exponen quirúrgicamente el útero de la madre embarazada, abren el útero y reparan la médula espinal del bebé

Cirugía después del nacimiento

El mielomeningocele requiere cirugía. Realizar la cirugía a tiempo puede minimizar el riesgo de infección asociado con los nervios expuestos. También puede ayudar a proteger la médula espinal de más traumatismos. Durante el procedimiento, un neurocirujano coloca la médula espinal y el tejido expuesto dentro del cuerpo del bebé y lo cubre con músculo y piel. Al mismo tiempo, el neurocirujano puede colocar una derivación en el cerebro para controlar la hidrocefalia

Espina bífida abierta



- A. Espina Bífida Oculata
- B. Espina Bífida con meningocele
- C. Espina Bífida con meningomielocelo

Vertebra normal

Microcefalia

¿Qué ES ?

Es una afección en la cual la cabeza de una persona es mucho más pequeña de lo normal que la de otras de su misma edad y sexo. El tamaño de la cabeza se mide como la distancia alrededor de la parte superior de la cabeza. Un tamaño más pequeño de lo normal se determina usando tablas de referencia (Garrahan, 2018)

CAUSA

- Infecciones prenatales de la madre, incluyendo la rubéola y el virus del Zika
- Los trastornos cromosómicos, incluido el síndrome de Down
- La craneosinostosis, un defecto congénito identificado por el cierre prematuro de una o más de las suturas entre los huesos del cráneo antes de haberse completado el crecimiento cerebral
- La meningitis bacteriana
- El uso de drogas o alcohol durante el embarazo por parte de la madre
- La exposición a ciertos químicos o a la radiación

PRONOSTICO

El Centro para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC) recogió datos de malformaciones como microcefalia y estimó una incidencia de 2-12/10 000 nacidos vivos en los EE. UU.8 . En EE. UU, entre 2009 y 2013, la prevalencia combinada de microcefalia fue 8.7 por 10 000 nacidos vivos9 . En Europa también hay una variación en las estimaciones de prevalencia, 0.41 por 10 000 nacidos en Portugal y 4.25 por 10 000 nacimientos en el Reino Unido10. El motivo de estas diferencias probablemente esté relacionado con la definición de microcefalia, los rangos de referencia utilizados y los métodos de diagnóstico. La epidemia de

zika ha modificado los valores de incidencia de microcefalia congénita, especialmente en aquellas poblaciones más afectadas como Brasil; entre 2012 y 2015 se detectó una prevalencia entre 4.2 y 8.2% (dependiendo del criterio utilizado para el diagnóstico de microcefalia), muy superior al 6.4 por 10 000 nacidos vivos previamente informado

DIAGNOSTICO

La Academia Americana de Neurología publicó en 2009 una revisión basada en evidencias para la evaluación de niños con microcefalia que sugiere (Reese, 2019)La resonancia magnética, pruebas genéticas, o pruebas metabólicas se deben considerar si el niño presenta otros signos neurológicos, dismorfias, síntomas de deterioro neuromadurativo o caída en los percentilos del PC. La neuroimagen puede considerarse el primer estudio a realizar. La RM es más sensible que la TAC y por lo tanto es el patrón de oro como imagen en la evaluación de la etiología de la microcefalia. Si no se sospecha una etiología infecciosa, los test genéticos

TRATAMIENTO

No existe cura para la microcefalia. El tratamiento incluye cuidados de soporte, control de los síntomas y monitoreo constante. si hay crisis epilépticas se darán fármacos antiepilépticos. La fisioterapia, la logopedia, la estimulación temprana y la educación especial son necesidades imperiosas para la mayoría de estos niños y sus familias que, además necesitarán de un

importante apoyo psicológico y social. Si hay defectos anatómicos importantes algunas técnicas quirúrgicas pueden ser útiles



www.mdsaude.com

MICROCEFALIA



CIRCUNFERENCIA CRANEAL NORMAL



MICROCEFALIA



MICROCEFALIA GRAVE

PALADRA ENDIDO

¿QUE ES ?

El paladar se forma entre las semanas 6 y 9 del embarazo. El paladar hendido se produce cuando el tejido que forma el paladar no se une completamente durante el embarazo. (Pate, 2019)En algunos bebés, tanto la parte de adelante como la parte de atrás del paladar quedan abiertas. En otros, solo una parte del paladar queda abierta.

CAUSA

Los CDC reportaron sobre importantes hallazgos provenientes de estudios de investigación acerca de algunos factores que aumentan las probabilidades de tener un bebé con una hendidura orofacial:

- **Tabaquismo:** Las mujeres que fuman durante el embarazo tienen mayor probabilidad de tener un bebé con hendiduras orofaciales que las mujeres que no fuman.¹⁻²
- **Diabetes:** Las mujeres con diabetes diagnosticada antes del embarazo tienen mayor riesgo de tener un hijo con el labio hendido, con o sin paladar hendido, comparado con las que no tenían diabetes.⁴
- **Uso de determinados medicamentos:** Las mujeres que usaron determinados medicamentos para el tratamiento de la epilepsia, como topiramato o ácido valproico, durante el primer trimestre del embarazo (los primeros 3 meses) tienen mayor riesgo de tener un bebé con labio hendido, con o sin hendidura de paladar, en comparación con las mujeres que no tomaron estos medicamentos (Torres2, 2016) as causas de índole ambiental pueden ser agrupadas también en 3 grandes categorías: físicas, químicas y biológicas; y a estos factores ambientales, por alterar el desarrollo embriológico produciendo malformaciones, se les ha llamado teratógenos

PRONOSTICO

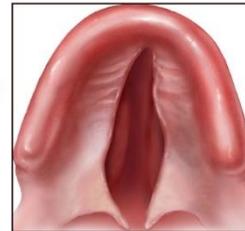
Se ha planteado que la incidencia global de hendiduras maxilofaciales está comprendida entre 1:500 y 1:700 nacimientos,^{3,6,7} aunque en los últimos años a causa del control de la natalidad y del asesoramiento genético, la incidencia de estas hendiduras ha disminuido.³⁻⁶ Se ha comprobado que las fisuras de labios son más frecuentes en los varones,⁸⁻¹⁰ mientras que las fisuras aisladas del paladar son más comunes en las mujeres.¹⁰⁻¹² Igualmente, el compromiso del labio fisurado es más frecuente del lado izquierdo que el derecho.⁹⁻¹³ Estos fenómenos carecen de explicación,

DIAGNOSTICO

Las hendiduras orofaciales, especialmente el labio hendido, con o sin hendidura de paladar, pueden diagnosticarse durante el embarazo mediante una ecografía de rutina. También pueden diagnosticarse después de que nazca el bebé, especialmente el paladar hendido. No obstante, a veces, algunos tipos de paladar hendido (como paladar hendido submucoso y úvula bífida) podrían no diagnosticarse hasta más adelante en la vida

TRATAMIENTO

La cirugía para corregir el labio hendido generalmente se realiza en los primeros vida y se recomienda que se haga dentro primeros 12 meses. Se recomienda que para corregir el paladar hendido se



meses de de los la cirugía realice en

los primeros 18 meses de vida o antes, si es posible. Muchos niños necesitarán procedimientos quirúrgicos adicionales a medida que crezcan. La reparación quirúrgica puede mejorar la apariencia de la cara del niño y también puede mejorar su respiración, su audición y el desarrollo del habla y el lenguaje. Los niños que nacen con hendiduras orofaciales pueden necesitar otros tipos de tratamientos y servicios, como cuidados dentales o de ortodoncia especiales o terapia del habla

Atresia esofágica

¿Qué ES?

Es un trastorno digestivo en el cual el esófago no se desarrolla apropiadamente. El esófago es el tubo que normalmente lleva el alimento desde la boca hasta el estómago

CAUSA • A (10%) Atresia esofágica aislada, sin fístula traqueoesofágica

- **B (2%) Atresia esofágica con fístula traqueoesofágica proximal**
- **C (80%) Atresia esofágica con fístula traqueoesofágica distal**
- **D (6%) Atresia esofágica con fístula traqueoesofágica proximal y distal**
- **E (2%) Fístula traqueoesofágica en H**

Esto significa que ocurre antes del nacimiento. (Saxena, 2018) Existen varios tipos. En la mayoría de los casos, la parte superior del esófago termina y no se conecta con su parte inferior ni con el estómago. La mayoría de los bebés con AE tienen otro defecto llamado fístula traqueoesofágica (FTE). Esto es una conexión anormal entre el esófago y la tráquea.

PRONOSTICO

La AE es una malformación relativamente común, con una incidencia aproximada de 1 por cada 2,500 a 4,500 nacidos vivos. Casi un tercio de los niños afectados son prematuros. En virtud de que en México nacen aproximadamente 2 millones de niños por año, se estima que cada año hay entre 500 y 600 casos nuevos de niños con atresia de esófago. 1,5 No hay predominio de sexo. Se presentan casos en hermanos e hijos de padres con atresia esófago y con una mayor frecuencia en gemelos; (García1, 2017)

DIAGNOSTICO

La ecografía pre-natal puede mostrar polihidramnios (exceso de líquido amniótico) en el 20% de los casos con fístula traqueoesofágica y en el 80% de los casos sin fístula. (Pediátrico, 2016) Puede estar ausente la burbuja gástrica fetal, pero sólo en < 50% de los casos. Con menor frecuencia, se observa dilatación de la bolsa esofágica superior, pero esto suele

investigarse sólo en fetos con polihidramnios y sin burbuja gástrica. Una radiografía de tórax anteroposterior y lateral que evidencia la detención de la sonda tiene valor diagnóstico. La presencia de aire en el estómago confirma que se trata de una variante con fístula traqueoesofágica distal a la atresia. Los estudios

adicionales incluyen: radiografía de abdomen, radiografía de columna, ecocardiograma y ultrasonografía abdominal, renal y vesical.



TRATAMIENTO

Establecido el diagnóstico, debe procederse a la reparación quirúrgica.

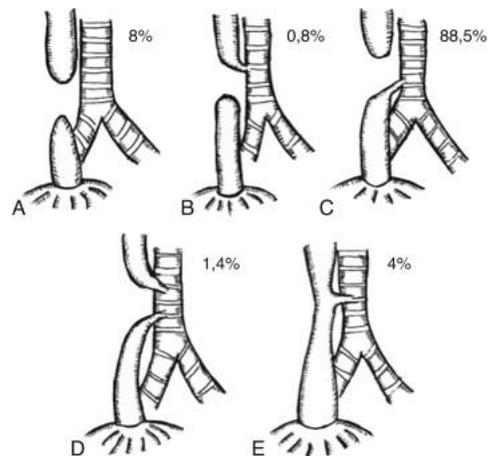
El estado fisiopatológico del paciente es clave para decidir el momento de la

cirugía. Se utiliza la clasificación de Spitz, que identifica 3 grupos de pacientes:

- Grupo II < 1500 g, o cardiopatía mayor (sobrevida 60%)
- Grupo III < 1500 g, y cardiopatía mayor (sobrevida 18%)

Esta clasificación permite estimar los riesgos potenciales en cada paciente y priorizar, según

- Grupo I > 1500 g, sin otra patología (sobrevida 96%)



corresponda, el manejo de la cardiopatía o de la prematurez antes que la corrección de la atresia. El tratamiento quirúrgico de la forma de atresia más habitual, ya sea por toracotomía (vía abierta) o por toracoscopia, consiste en la sección y cierre de la fístula traqueoesofágica inferior y la unión de ambos cabos esofágicos. Durante el período post-operatorio inmediato se requiere ventilación mecánica bajo una adecuada sedación, en la Unidad de Cuidados Intensivos. Un estudio radiológico con medio de contraste al 8º día post- cirugía permitirá constatar la permeabilidad esofágica.

Higroma quístico

¿QUE ES?

Higroma quístico ocurre a medida que el bebé crece en el útero. Se forma a partir de pedazos de material que lleva líquido y glóbulos blancos. (Durre Sabih, 2017)Dicho material se denomina tejido linfático embrionario. Después del nacimiento, un higroma quístico con frecuencia luce como una protuberancia suave bajo la piel.

CAUSA

El higroma quístico se presenta cuando el sistema linfático del bebé no se desarrolla de la manera habitual. Esto hace que se acumule líquido en dos sacos linfáticos ubicados en la nuca y, en ocasiones, en otras partes del cuerpo.

PRONOSTICO

El higroma quístico se encuentra en 1 de cada 200 fetos abortados espontáneamente en el primer trimestre (Córdor, 2018) Con mayor frecuencia, las trisomías autosómicas ocurren a medida que aumenta la edad materna; el 99% de los fetos con cariotipo 45,X son abortados de forma espontánea.

DIAGNOSTICO

Se han descrito grandes higromas quísticos asociados con el síndrome de Turner y otras aberraciones cromosómicas, Otros hallazgos ultrasónicos que pueden detectarse en los higromas quísticos y servir para diferenciarlos de los defectos del tubo neural son la ascitis, el edema fetal, la placenta edematosa agrandada y las colecciones intradérmicas de líquido

TRATAMIENTO

El tratamiento de elección de los linfangiomas macroquísticos limitados al cuello es la extirpación quirúrgica. Algunos autores proponen la abstención terapéutica en los casos asintomáticos ya que se ha descrito involución completa espontánea en algunos casos de

linfangiomas bien delimitados . (The Permanente Medical Group, 2018)La edad propicia para la cirugía en los niños es un tema controvertido, algunos proponen esperar hasta los 6-9 meses para reducir los riesgos. En la edad adulta la exéresis completa es menos dificultosa . Otro método alternativo o añadido a la cirugía es la escleroterapia, también se considera tratamiento

HIGROMA QUISTICO



de elección cuando la cirugía es difícil. La escleroterapia se basa en la inyección intraquística de un producto que provoca una respuesta inflamatoria con la posterior fibrosis y retracción. La sustancia más utilizada es un liofilizado de estreptococos piógenos, cuya virulencia se ha atenuado con penicilina

GASTROSQUISIS

¿Qué ES?

Se caracteriza por la presencia de un pequeño defecto de la pared abdominal, para-umbilical, habitualmente derecho y generalmente pequeño, menos de 4cm. La característica de este defecto es la herniación de asas intestinales directamente en la cavidad amniótica a través de la pared abdominal, sin la participación del cordón umbilical. La palabra gastrosquisis proviene del griego que significa “hendidura de estómago”.

CAUSA

Existen varias teorías que explican su origen, entre ellas que es producida por alteraciones vasculares como la involución anormal de la vena umbilical derecha o isquemia de la arteria onfalomesentérica con ello necrosis de la pared. Otra es que podría ser el resultado de daño amniótico, posiblemente secundario a alguna toxina aún no identificada. (Lacunza, 2017)Hasta hoy ninguna de estas teorías ha sido aceptada. Aunque la patogénesis es aún desconocida, existen factores de riesgo claramente asociados, como el tabaco, la cocaína, fármacos vaso activos, analgésicos, alcohol y radiación; sin embargo, la asociación más fuerte se relaciona con la edad materna joven

PRONÓSTICO La incidencia de gastrosquisis es de 1:4000 recién nacidos.La gastrosquisis en cambio una incidencia de 1 por 10000 nacidos vivos y afecta más comunmente a hombres que a mujeres.

DIAGOSTICO

Se realiza cuando observamos asas intestinales libres, no cubiertas por peritoneo, flotando en el líquido amniótico. Protruyen por una zona de defecto baja paramedial, generalmente derecha, con la inserción umbilical indemne El defecto es posible identificarlo en el examen de las 11 a 14 semanas

TRATAMIENTO

Poco después de que nace el bebé, se necesitará cirugía para colocar los órganos abdominales adentro del cuerpo y reparar el defecto. Si la gastrosquisis es un defecto pequeño (solo una parte de los intestinos salen del abdomen), generalmente se trata con cirugía poco después del nacimiento, para colocar los órganos adentro del abdomen y cerrar la

Abertura. Si la gastrosquisis es un defecto grande (muchos órganos salen del abdomen), la reparación podría hacerse lentamente, por etapas. (V. Villamil, 2017) Se podrían cubrir los órganos expuestos con un material especial y volver a colocarlos lentamente en el abdomen. Después de que se hayan colocado todos los órganos adentro del abdomen, se cierra la abertura. Los bebés con gastrosquisis a menudo necesitan también otros tratamientos, como recibir nutrientes a través de una vía intravenosa, antibióticos para prevenir infecciones y atención cuidadosa para controlar la temperatura de su

8



ONFALOCELE

¿QUE ES?

Es un defecto de nacimiento en la pared abdominal (área del estómago) en el que los intestinos, el hígado u otros órganos del bebé salen del abdomen a través del ombligo no es del todo conocida, aunque existen diversas teorías que se han propuesto, incluyendo la falla en el retorno del intestino medio a la cavidad abdominal después de las 10-12 semanas, (Carlos Díaz, 2016.)el fracaso en el cierre de la región mesodérmica lateral que impide un plegamiento central y la persistencia del cuerpo tallo más allá de 12 semanas.

Causa.

Un onfalocele se considera un defecto en la pared abdominal (un agujero en la pared abdominal). Los intestinos del niño generalmente sobresalen (protruyen) a través de un agujero. La afección se ve similar a una gastrosquisis. Un onfalocele es un defecto congénito en el cual el intestino u otros órganos abdominales del bebé protruyen a través de un agujero en la zona del ombligo del bebé y están cubiertos por una membrana. En la gastrosquisis, no hay una membrana que cubra.Los defectos en la pared abdominal se desarrollan a medida que el bebé crece dentro del útero de la madre. Durante el desarrollo, los intestinos y otros órganos (hígado, vejiga, estómago, y ovarios o testículos) se desarrollan fuera del cuerpo al inicio y después generalmente vuelven al interior. En los bebés con onfalocele, el intestino y otros órganos permanecen fuera de la pared abdominal, con una membrana que los cubre. Se desconoce la causa exacta de los defectos de la pared abdominal.

Pronostico

La sobrevivida de estos casos depende de la patología asociada, en aquellos con defecto aislado la sobrevivida es de alrededor de 90%

Diagnostico

El diagnóstico por ultrasonido se realiza por la persistencia de la herniación umbilical después de las 12 semanas de gestación. Se observa la presencia de una herniación central con la

inserción del cordón umbilical en su ápice y está cubierta por una membrana de peritoneo⁵. El contenido puede ser intestinal y hepático. Se sugiere correlacionar el tamaño del defecto midiendo la relación del

diámetro transversal del onfalocele y el diámetro transversal del abdomen y en teoría si esta relación es más del 60% se puede entender que el hígado está contenido, si es menor el contenido sería sólo intestinos. El uso de Doppler color ayuda a la identificación de los vasos hepáticos en el interior del saco herniario

Tratamiento

intervención quirúrgica, se accede al diafragma a través de una laparotomía y se procede a cerrar el defecto del diafragma. Los órganos intraabdominales herniados al tórax se colocan nuevamente en su sitio; el saco herniario, presente hasta en 20% de los casos, se reseca para evitar la formación de cavidades en el tórax. Después de haber disecado los bordes, generalmente se suturan por separado con material no absorbible. En cerca de la mitad de los casos, el cierre primario no es posible debido al tamaño del defecto del diafragma. En estas circunstancias, se debe utilizar material protésico en forma de mallas. Las mallas de politetrafluoroetileno, de polipropileno y las combinaciones de polipropileno con ácido poliglicólico, son las más utilizadas (LEONIDAS TAPIAS, 207)

ONFALOCELE VS. GASTROSQUISIS

GASTROSQUISIS

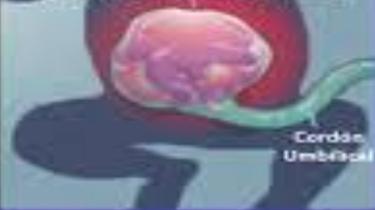
Los intestinos están fuera del abdomen a través de un orificio en la pared lateral derecha.



Cordón Umbilical

ONFALOCELE

Los intestinos, hígado y otros órganos se encuentran fuera del abdomen rodeados por un saco peritoneal.



Cordón Umbilical

<https://sonograficstendencias.wordpress.com/2016/12/15/omphalocele-vs-gastroschisis/>

Teratoma sacrococcígeo

¿Que es ?

es el tumor germinal extragonadal más frecuente en la infancia. La mayoría se detectan en el período neonatal como una masa tumoral. Porque estos pacientes están propensos a desarrollar neoplasias, es importante obtener un tratamiento quirúrgico seguido de vigilancia clínica.

CAUSA

El teratoma sacrococcígeo es un tumor benigno que sale del extremo del cóccix y que en algunos casos, durante el embarazo ya tiene un tamaño tan grande que una insuficiencia cardiovascular intrauterina provoca la muerte del feto. La única posibilidad terapéutica consiste en la extirpación prenatal de este tumor

Pronostico

se ha documentado como la causa más frecuente de neoplasia germinal extragonadal en el recién nacido, con una incidencia de 35,000-40,000 nacidos vivos (Shue, 2019)

Diagnostico

Mediante una exploración ecográfica se pueden diagnosticar estas malformaciones. En la imagen se observa a la izquierda la columna vertebral (WS) y a su lado el gran tumor en los glúteos (S). Dado que estos tumores pueden llegar a tener un tamaño enorme, suponen una gran carga para el sistema circulatorio del bebé. Por consiguiente, el pronóstico depende también de si el corazón tiene la capacidad necesaria para mantener correctamente sus funciones de bombeo

TRATAMIENTO

El tratamiento del teratoma sacrococcígeo maduro es fundamentalmente quirúrgico, sin embargo, en los pacientes con más de cuatro meses de vida extrauterina tienen mayor riesgo de transformación maligna, de ahí la importancia de la extirpación quirúrgica. (Springer, 2018)

El motivo del presente estudio es conocer el perfil clínico, de laboratorio, de gabinete y tratamiento quirúrgico de los pacientes con TSC,

Síndrome de Down

¿Qué es ?

es un trastorno genético que se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21. Este material genético adicional provoca los cambios en el desarrollo y en las características físicas relacionados con el síndrome de Down. El síndrome de Down varía en gravedad de un individuo a otro, y provoca incapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo de por vida. (Mundakel, 2020) Es el trastorno cromosómico genético y la causa más frecuente de las discapacidades de aprendizaje en los niños

CAUSA

El síndrome de Down se genera cuando se produce una división celular anormal en el cromosoma 21. Estas anomalías en la división celular provocan una copia adicional parcial o total del cromosoma 21. Este material genético adicional es responsable de los rasgos característicos y de los problemas de desarrollo del síndrome de Down.

Cualquiera de estas tres variaciones genéticas puede causar síndrome de Down

Trisomía 21. Aproximadamente en el 95 por ciento de los casos, el síndrome de Down tiene origen en la trisomía 21: la persona tiene tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos copias habituales, en todas las células. Esto sucede por la división celular anormal durante el desarrollo del espermatozoide o del óvulo.

Síndrome de Down mosaico. En esta forma poco frecuente de síndrome de Down, solo algunas células de la persona tienen una copia adicional del cromosoma 21. Este mosaico de células normales y anormales ocurre por la división celular anormal después de la fertilización.

Síndrome de Down por translocación. El síndrome de Down también puede ocurrir cuando parte del cromosoma 21 se une (transloca) a otro cromosoma, antes o durante

la concepción. Estos niños tienen las dos copias habituales del cromosoma 21, pero también tienen material genético adicional del cromosoma 21 unido a otro cromosoma

PRONOSTICO

La expectativa de vida ha aumentado dramáticamente para las personas con síndrome de Down. En la actualidad, una persona con síndrome de Down puede esperar vivir más de 60 años, dependiendo de la gravedad de sus problemas de salud.

DIAGNOSTICO

Existen varias opciones de pruebas de detección del síndrome de Down. Estas son:

Un análisis de sangre y una prueba de ultrasonido durante el primer trimestre del embarazo. Este es el enfoque de detección más aceptado durante el primer trimestre.

Análisis de sangre durante el segundo trimestre de embarazo. Como en el primer trimestre, un análisis de sangre permite al profesional de la salud

Prueba combinada (a veces llamada prueba integrada). Este enfoque utiliza un análisis de sangre y una prueba de ultrasonido durante el primer trimestre junto con un análisis de sangre en el segundo trimestre. Los profesionales de la salud luego combinan todos los resultados para obtener un puntaje de riesgo de síndrome de Down.

Prueba de diagnóstico prenatal del síndrome de Down

Si la prueba de detección mostrara una probabilidad alta de que un feto tenga el síndrome de Down, se puede realizar una prueba de diagnóstico. El ACOG recomienda que las mujeres embarazadas de todas las edades tengan la opción de omitir la prueba de detección y hacerse directamente una prueba de diagnóstico.

Diagnóstico del síndrome de Down luego del nacimiento

. El diagnóstico de síndrome de Down después del nacimiento suele basarse, en primera instancia, en los signos físicos del síndrome.

TRATAMIENTO

No existe un tratamiento estándar y único para el síndrome de Down. Los tratamientos dependen de las necesidades físicas e intelectuales de cada individuo, así como de sus destrezas y limitaciones personales.¹ Las personas con síndrome de Down pueden recibir los cuidados adecuados en su casa e integrados a la comunidad.

Microsomía craneofacial

¿Qué es?

. Los niños que nacen con esta afección congénita tienen una mitad del rostro que no se desarrolló comparativamente igual a la otra. Esto ocurre durante el desarrollo fetal.

(Paredes, 2019)

CAUSAS

Las causas de la asimetría facial pueden separarse en tres grupos: genéticas, de crecimiento y adquiridas.

Causas genéticas: en muchos casos, la asimetría facial se trata solo de rasgos familiares, pero hay otras anomalías congénitas, como el labio leporino, la fisura palatina y trastornos vasculares que pueden causar características asimétricas.

Causas adquiridas: Los estados de asimetría adquiridos incluyen traumatismo facial, fracturas, infección de la articulación temporomandibular (ATM), artritis, anquilosis de ATM, patologías faciales y tumores, entre otras causas.

Causas relacionadas al crecimiento: La asimetría del desarrollo puede incluir causas como el tratamiento dental (principalmente extracciones dentarias, pero también uso de dentaduras), la masticación habitual en un lado, la presión facial constante durante el sueño exclusivamente en un lado, los hábitos orales nocivos o la mordida cruzada unilateral.

PRONOSTICO

la incidencia de la microsomía hemifacial es aproximadamente 1 en 5,600 nacidos vivos, con proporción 1:1 hombre:mujer y 70% de presentación unilateral; es la segunda anomalía facial congénita más común, sólo después del labio y paladar hendido

DIAGNOSTICO

Estudios de laboratorio demuestran que la pérdida prematura de células de la cresta neural puede ser un factor específico responsable de la presentación clínica de microsomía hemifacial. Los problemas asociados a la microsomía hemifacial, como lo es el labio y paladar hendido

TRATAMIENTO

Estos niños reciben asistencia por parte de un equipo craneofacial, que incluye un cirujano plástico pediátrico, un cirujano otorrinolaringólogo, un logopeda (terapeuta del habla), un dentista y un ortodoncista. (Rebecca Zash, 2018) Es posible que se requiera cirugía para ayudar al crecimiento de la mandíbula y a la reconstrucción del oído externo. No se comprende totalmente por qué ocurre esta afección, aunque es probable que se deba a factores tanto genéticos como ambientales.

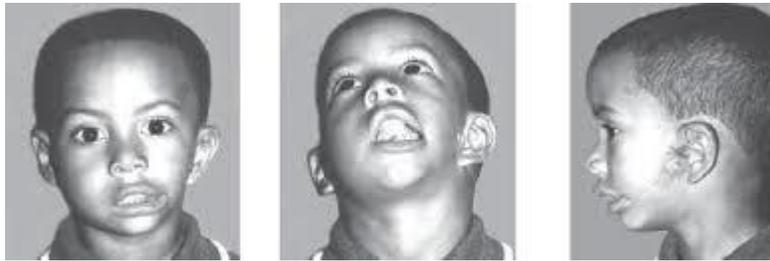
. El objetivo primordial del tratamiento

es proporcionar una simetría facial estética óptima y

funcional al final del desarrollo craneofacial, basándose en los siguientes puntos:

1. Incremento en el tamaño de la mandíbula subdesarrollada y malformada y tejidos blandos involucrados.

2. Crear una articulación entre la mandíbula y el hueso temporal cuando se encuentra ausente.
3. Corregir las deformidades secundarias del maxilar.
4. Establecer una oclusión funcional y una apariencia estética y armónica de la cara.



Enanismo tanatofórico o Displasia tanatofórica

¿ Qué es?

Es una condrodisplasia congénita letal caracterizada por el acortamiento de los miembros. Puede ser dividida en dos subtipos: Tipo I: presenta Rizomelia extrema, encorvamiento de huesos largos, fémur arqueado (enauricular de teléfono), estrechamiento torácico, polo cefálico grande pero de forma normal, frente prominente, columna con platispondilia, manos y pies normales con acortamiento de los dedos. El Tipo II: presenta típicamente huesos acortados y rectos. Cráneo en hoja de Trébol. (Defendi, 2019)

CAUSA

La DT es causada por mutaciones en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de los fibroblastos (FGFR3) (que provocan una activación continua del receptor FGFR3, lo que genera trastornos en el crecimiento óseo y de otros tejidos, característicos de la DT.

PRONOSTICO

La prevalencia de esta malformación es de 2,4/10,000 nacimientos y dentro de las muertes perinatales las displasias esqueléticas corresponden a 9,1/1,000, de ellas el 62% son displasia tanatofórica y acondrogenesis (González, 2017)

DIAGNOSTICO

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal generalmente se sospecha mediante ecografía prenatal y puede confirmarse por análisis molecular de amniocitos, o mediante muestreo de vellosidades coriónicas (CVS), o recientemente en ADN fetal circulante.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial incluye la acondroplasia homocigótica, acondrogenia (tipos 1A, 1B y 2), el síndrome de SADDAN, el síndrome de costillas cortas-polidactilia, la osteogénesis imperfecta tipo 2, las displasias esqueléticas platispondílicas letales, la displasia dissegmentaria tipo Silverman-Handmaker y la displasia campomélica.



TRATAMIENTO

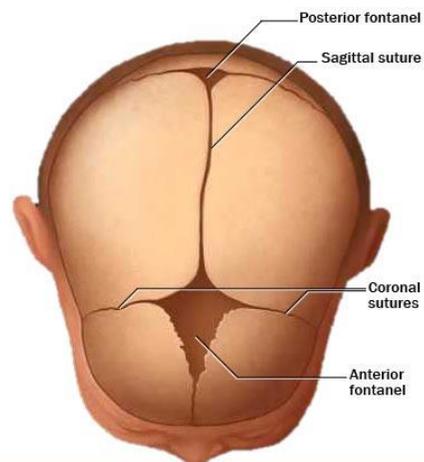
En el estadio prenatal, el tratamiento se centra en evitar posibles complicaciones durante el embarazo y el parto. En el periodo neonatal, el tratamiento debe centrarse en los deseos de los padres de ofrecer cuidados paliativos en lugar de tratamientos agresivos. (Zanelli, 2019)



craneosinostosis

¿Que es?

La craneosinostosis es un defecto congénito en el cual una o más de las articulaciones fibrosas que unen los huesos del cráneo del (suturas craneales) se cierran (se fusionan) prematuramente, antes de que el cerebro del esté completamente formado. (Sheth, 2019)El cerebro no dejará de crecer, lo que le dará a la cabeza una apariencia deforme.



bebé

bebé

© Mayo Foundation for Medical Education and Research. All rights reserved.

CAUASAS

Se desconocen las causas de la craneosinostosis en la mayoría de los bebés. Algunos bebés tienen craneosinostosis debido a cambios en sus genes. En algunos casos, la craneosinostosis sucede debido a una anomalía en un solo gen, lo cual puede causar un síndrome genético. Sin embargo, se cree que en la mayoría de los casos, la craneosinostosis es causada por una combinación de genes y otros factores, como los elementos dentro del ambiente con los que la madre entre en contacto, o lo que coma o beba, o ciertos medicamentos que use durante el embarazo

PRONOSTICO

El cráneo de un bebé o un niño pequeño está conformado por placas óseas todavía están en crecimiento. Los bordes en donde se cruzan estas placas se denominan suturas o líneas de sutura. Las suturas permiten el crecimiento del cráneo.

Normalmente se cierran ("se fusionan") cuando el niño tiene 2 o 3 años de edad.

El cierre prematuro de una sutura provoca que el bebé tenga una forma anormal de la cabeza. Esto puede limitar el crecimiento del cerebro. **(Julieta Moreno Villagómez1*, 2017)**

DIAGNOSTICO

La craneosinostosis requiere la evaluación de especialistas, como un neurocirujano pediátrico o un especialista en cirugía plástica y reconstructiva. El diagnóstico de craneosinostosis puede incluir:

- **Exploración física.** El médico palpará la cabeza de tu bebé para detectar anomalías tales como crestas de sutura y deformidades faciales.
- **Estudios por imágenes.** A través de una tomografía computarizada
- **Análisis genéticos.** Si el médico sospecha un síndrome genético preexistente, las pruebas genéticas pueden ayudar a identificar ese síndrome
- Falta de fontanela en el cráneo del bebé.
- Bordes elevados y firmes en el lugar donde las suturas se cerraron prematuramente.
- Crecimiento lento o falta de crecimiento de la cabeza del bebé a lo largo del tiempo.

TRATAMIENTO

Muchos tipos de craneosinostosis requieren cirugía. El procedimiento quirúrgico tiene el objetivo de aliviar la presión en el cerebro, corregir la craneosinostosis y permitir que el cerebro se desarrolle adecuadamente. Cuando se necesita, el procedimiento quirúrgico generalmente se hace en el primer año de vida. Pero el momento en que se haga la cirugía dependerá de qué suturas se hayan cerrado y si el bebé tiene uno de los síndromes genéticos que pueden causar craneosinostosis.

Los bebés con craneosinostosis muy leve podrían no necesitar cirugía. Cuando el bebé crezca y le salga pelo, la forma de su cráneo podría notarse menos. A veces, se pueden usar unos cascos médicos especiales para ayudar a moldear el cráneo del bebé para que tenga una forma más normal.

Cada bebé que nace con craneosinostosis es diferente, y la afección puede variar de leve a grave. Aparte de tener esta afección, la mayoría de los bebés con craneosinostosis son sanos. Sin embargo, algunos niños presentan retrasos del desarrollo o discapacidades intelectuales, ya sea porque la craneosinostosis

impidió que su cerebro se desarrollara y funcionara normalmente o porque tienen un síndrome genético que causó tanto la craneosinostosis como problemas en la forma de funcionar de su cerebro.

síndrome de Treacher Collins

¿Qué es ?

El síndrome de Treacher Collins afecta a la forma en que se desarrollan los huesos de la cara antes de que nazca un bebé. (Marie M Tolarova, 2019)Esto puede afectar a muchas cosas, pero los niños con esta afección suelen tener una inteligencia y una esperanza de vida normales.

CAUSAS

La mayoría de las veces, el síndrome de Treacher Collins está provocado por una mutación "de novo". Esto significa que ninguno de los progenitores tenía el gen del síndrome de Treacher Collins ni sus síntomas. En las mutaciones "de novo", el cambio en el ADN ocurrió justo antes o justo después de que el óvulo fuera fecundado por el espermatozoide. Sin un progenitor tiene el síndrome de Treacher Collins, su hijo es posible que también lo tenga, pero es algo que dependerá de cuál sea el gen afectad (Guzmán, 2019) éste se produce como consecuencia de mutaciones en el cromosoma 5 lo que genera una alteración en la proliferación celular de la cresta neural, afectando el desarrollo del primer y segundo arco branquial

PRONOSTICO

La incidencia es variable según la literatura que se revise siendo aproximadamente de 1:10.000 a 1:70.000 nacidos vivos por mutaciones en el gen TCOF1, que codifica una fosfoproteína nucleolar conocida como melaza y presenta una herencia autosómica dominante con penetrancia variable; aproximadamente el 60% de los casos que surgen de mutaciones recientes no tienen historia familiar previa

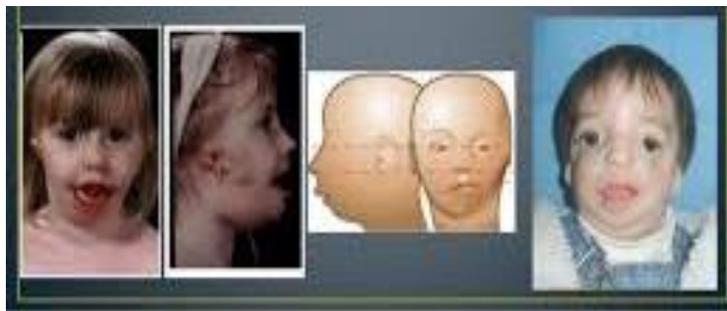
DIAGNOSTICO

Del STC es clínico y puede hacerse en el período prenatal mediante ecografía y biopsia de vellosidades coriónicas. Se pueden realizar estudios genéticos para hallar alteraciones del gen

TCOF1, sin embargo, estos no siempre resultan efectivos El STC presenta dificultad en la laringoscopia directa e intubación difícil por factores como micrognatia, limitación en la apertura oral, presencia de paladar hendido y anomalías en la articulación temporomandibular, sin embargo, la literatura sobre esta patología y el manejo de la vía aérea se limita solo a reportes y series de casos. Otros cambios anatómicos descritos son la reducción en el tamaño de las cavidades nasales lo cual predispone a obstrucción a este nivel, teniendo en cuenta este aspecto para realizar un abordaje nasotraqueal

TRATAMIENTO

El tratamiento empieza en el nacimiento. Los recién nacidos síndrome de Treacher Collins



con

pueden tener problemas para respirar porque sus vías respiratorias son estrechas. Algunas posturas, como estar acostados boca abajo (sobre el estómago), los puede ayudar a respirar con más facilidad. Para los problemas respiratorios graves, un niño puede necesitar que le introduzcan un tubo en la tráquea (lo que se conoce como **traqueotomía**). Algunos bebés tienen problemas para alimentarse, sobre todo cuando el síndrome interfiere en la respiración. Por lo tanto, pueden necesitar un tubo de alimentación que les vaya de la nariz al estómago.

A menos que un bebé o un niño pequeño con síndrome de Treacher Collins tenga problemas respiratorios o de alimentación, la mayoría de las cirugías de reconstrucción facial se hacen durante una serie de años cuando el niño es mayor. La cirugía facial y mandibular puede mejorar el aspecto físico, y tener un efecto positivo en la autoestima y las interacciones sociales del niño.

Pie equinovaro

¿Qué ES?

El pie equinovaro, también llamado pie zambo, es una deformidad congénita del pie en la cual éste aparece en punta (equino) y con la planta girada hacia adentro

Causa

Los estudios al microscopio de los tejidos muestran que los tendones de la cara posterior e interna de la pierna son mucho más densos, con más células y menos tejido laxo que los tejidos normales. Ello podría provocar un crecimiento anómalo de los mismos y desencadenar la deformidad progresiva en el feto durante su desarrollo a lo largo del embarazo. (Quintero, 2019) La postura es tan anómala que la disposición de los huesos en el pie zambo no es normal y la forma de cada uno de ellos tampoco es del todo normal. Los ligamentos y músculos están demasiado tensos para permitir una correcta colocación de esos huesos con una simple manipulación. Otras teorías hablan de una causa genética o familiar, de una causa mecánica, por falta de espacio para la formación del feto durante el embarazo, o bien de una detención precoz en el crecimiento del pie que hace que sus huesos no lleguen a ocupar su posición y forma correcta. En ocasiones se encuentra asociada a niños que sufren enfermedades neuromusculares, y aunque éstas son poco frecuentes es conveniente la correcta exploración del recién nacido para descartarlas

PRONOSTICO

Su frecuencia es aproximadamente de 1 por cada mil niños, el 50% de los casos bilateral y es el doble más frecuente en niños que en niña

DIAGNOSTICO

Dado que esta malformación congénita se produce durante los primeros meses de la gestación suele ser posible su visualización en el estudio ecográfico del feto de 20 semanas, por lo que cada día es más habitual el diagnóstico de sospecha prenatal.

El diagnóstico de confirmación es fácil tras el nacimiento, observando la forma del pie hacia abajo (equino) y adentro (varo) y comprobando que por manipulación no somos capaces de obtener una posición normal.

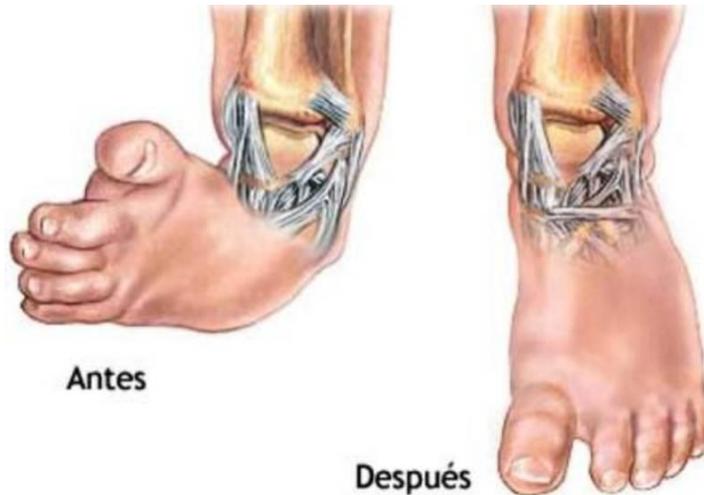
Se necesita experiencia para distinguirlo de otras malformaciones congénitas del pie como el astrágalo vertical congénito, y de algunas deformidades de mucho mejor pronóstico como el metatarsus adductus o el pie talo.

TRATAMIENTO

La meta del tratamiento es lograr un pie plantígrado, sin dolor, flexible y que provea de buena función. Actualmente el método de Ponseti es el gold standard para el manejo del pie equino varo. (Arana-Hernández Erika Iliana, 2018)

El tratamiento se inicia en la primera consulta, enseñando a los padres la forma de manipular el pie y colocando yesos que mantienen la corrección y se cambian semanalmente. Durante la tarde anterior al día del cambio de yeso, los padres retiran el yeso humedeciéndolo y practican varias sesiones de manipulación del pie. Se inicia por el cavo, colocando el antepié en supinación; una vez corregido éste, lo cual se logra generalmente con los primeros dos yesos, se actúa sobre el aducto y el varo elevando los metatarsianos y llevando el antepié en sentido lateral, contra resistencia ejercida en la cara lateral de la cabeza del astrágalo, poniendo especial atención en evitar pronar el antepié. Finalmente se intenta corregir el equino llevando el pie, como unidad, en flexión dorsal y valgo

Tenotomía percutánea del tendón de Aquiles: Con el paciente bajo anestesia (general o bloqueo caudal) se da máxima flexión dorsal al tobillo y se palpa el tendón de Aquiles tenso a 2 cm de su inserción en el calcáneo. Con un bisturí No. 11 a través de una incisión puntiforme y mediante una maniobra basculante se secciona totalmente el tendón de Aquiles. Se hace presión sobre la herida y se mantiene el tobillo en máxima flexión dorsal y valgo durante un minuto. La herida no requiere sutura. Se inmoviliza el tobillo en flexión dorsal y valgo, y la rodilla en discreta flexión. (Corona-Macias Juan Pablo, 2019) La inmovilización se mantiene hasta completar seis semanas. Posteriormente recomendamos el uso de una férula dinámica de abducción del antepié



Dedos adicionales (polidactilia)

¿ QUE ES ?

La polidactilia es la deformidad congénita de la mano más común. Afecta a niños y niñas por igual. Un bebé que nace con polidactilia tiene más de cinco dedos en una mano. Un dedo adicional es generalmente una pequeña pieza de tejido blando que puede simplemente extirparse. (Wolf, 2019) A veces, el dedo adicional contiene huesos, pero no articulaciones. Muy pocas veces, el dedo adicional es un dedo completamente funcional. Un bebé puede nacer con varios dedos adicionales. Hay distintos tipos de polidactilia:

- **Polidactilia preaxial:** Consiste en tener un pulgar adicional. Es más común en caucásicos (blancos). Un cirujano pediátrico puede extirpar el hueso y la piel adicionales, y reparar los tendones.
- **Polidactilia postaxial:** Consiste en tener dedos adicionales en la parte opuesta (del lado del dedo meñique). Es más común en afroamericanos. Estos se pueden presentar como dedos completos e independientes, o solo como pequeños muñones. Los muñones los pueden tratar un especialista de la mano en el consultorio.
- **Polidactilia central:** Los dedos adicionales pueden localizarse entre los dedos centrales, aunque esto es menos frecuente

CAUSA

Durante el desarrollo normal de la mano durante el embarazo, al principio tiene forma de paleta que eventualmente se separará formando los dedos. Algunas veces hay un error en este proceso.

El desarrollo embriológico del miembro superior se realiza desde las primeras etapas del embarazo, presentando una completa diferenciación a la 7ª semana de gestación. Por ello, cuando la madre ha confirmado su embarazo, la lesión ya está establecida.

PRONOSTICO

Este problema afecta a 1 de cada 500 a 1000 bebés nacidos vivos. Usualmente, únicamente está afectado una mano o un pie y en la raza negra es más frecuente que tengan un dedo meñique, mientras que en la raza asiática o caucásica, es más común un dedo pulgar. No hay diferencia con relación al sexo.

DIAGNOSTICO

La polidactilia se detecta en el momento del nacimiento o antes por medio del ultrasonido. A estos dedos se les llaman “*dedos extra*” o “*dedos supernumerarios*”. (Roy A Meals, 2020)

Al nacer el bebé, el médico pediatra pedirá que le hagan una placa de Rayos X para determinar la morfología del dedosupernumerario y determinar el tratamiento.

El médico pedirá también algunos estudios de laboratorio:

- Estudios cromosómicos : Por medio de esta prueba se puede:
 - Contar el número de cromosomas.
 - Buscar cambios estructurales en los cromosomas.

TRATAMIENTO

l tratamiento es quirúrgico y la cirugía es programada (no es urgente). Lo ideal es que la extirpación del dedo extra se haga mediante cirugía plástica. La edad óptima de intervención es a partir de los 6 meses hasta los 2 años. Pero cuando el dedo extra compromete la función de la mano o de los dedos, se debe realizar una cirugía precoz. e esta manera, se aseguran que el bebé continuará con su desarrollo normal sin perder metas como lo es el que aprenda a agarrar los objetos y, a la vez, que ya tenga la edad suficiente para tolerar la anestesia y la cirugía. Cuando el dedo meñique es pequeño y rudimentario, generalmente se remueven simplemente atando una ligadura alrededor del pedículo (desde el cunero) para que lo haga desprenderse más adelante. Pero la *remoción de un dedo extra pulgar* puede ser más compleja. El dedo pulgar es fundamental para el funcionamiento de la mano y la polidactilia radial puede afectar negativamente la posición de este dedo, su forma y su función.



tortícolis congénita

¿Qué ES ?

la palabra tortícolis proviene del latín, *torti* (torcido) y *collis* (cuello), y se utiliza para describir una condición en la que existe un acortamiento del músculo esternocleidomastoideo (ECM) del lado afecto. Presenta una inclinación lateral de la cabeza hacia el lado afecto y una rotación de la barbilla hacia el lado contralateral.¹

Existen anomalías congénitas musculoesqueléticas que pueden dar lugar a alteraciones en la estética y funcionalidad facial y, por ende, en la vida de relación y social que condiciona de forma dramática la actividad diaria de los pacientes afectados de este tipo de enfermedad

Causas

La base etiológica de la TMC parece residir en un desorden del desarrollo del músculo esternocleidomastoideo que da como resultado el acortamiento y fibrosis del mismo. Es aún de etiología desconocida, pero la presentación de nalgas durante el parto parece ser un importante factor de riesgo, como lo son también los trabajos de parto prolongados y las primíparas. (Kruer, 2019)

La TMC se asocia con frecuencia a displasia congénita de la cadera, luxación congénita del codo, artrogriposis múltiple, agenesia total o parcial de los ligamentos cruzados de la rodilla, acortamientos y fibrosis de los cuádriceps y a diversas deformidades podálicas.^{1,4,5}

La TMC o fibromatosis colli es una condición patológica caracterizada por cambios morfológicos y funcionales de los músculos esternocleidomastoideos.

Prevalencia

re 5 y 12 % de la población afectada de tortícolis presenta una deformidad dentofacial que va a determinar una deficiencia funcional y estética. Asimetrías craneales y faciales a menudo acompañan a la tortícolis muscular congénita (TMC), pero rara vez se ven cuando la tortícolis es adquirida después del nacimiento.² La TMC presenta una incidencia en recién

nacidos de 0,3 % a 1,9 %, por lo que se considera la tercera patología ortopédica más comúnmente diagnosticada en la infancia.

Diagnostico

Los médicos no saben cuáles son las causas de esta afección. Puede deberse a la posición del bebé en el útero. O puede deberse a una lesión en el músculo del cuello antes del nacimiento.

Tratamiento, el tratamiento dependerá de los síntomas, la edad y la salud general de su hijo. También variará según la gravedad de la afección. (Mark Ventocilla, 2019)

El tratamiento puede incluir lo siguiente:

- **Estiramientos suaves.** Eso ayudará a aliviar la tensión y a alargar el músculo del cuello.
- **Estimulación infantil.** Eso ayudará a su bebé a aprender a mover y estirar el músculo.
- **Cirugía.** En raras ocasiones, se necesita cirugía para corregir el músculo acortado.

Si el problema no se corrige, el bebé no podrá mover su cabeza con normalidad. Eso le causará tensión permanente en el músculo. Hará que el cuello y la cara se desarrollen en forma despareja.

¿Cómo se maneja la tortícolis muscular congénita?

Puede ayudar a que su bebé afloje y estire el músculo haciendo lo siguiente:

- Haga los ejercicios de estiramiento que el proveedor de atención médica de su bebé le muestre.
- Ponga juguetes en un lugar donde su bebé tenga que girar la cabeza para mirarlos.
- Sostenga a su bebé de manera tal que el bebé deba girar la cabeza.
- Coloque a su bebé en la cuna de manera tal que el bebé deba girar la cabeza para mirar hacia donde usted está.



Hable con el proveedor de atención médica de su bebé acerca de consultar a un fisioterapeuta. Este profesional puede ayudarle con los ejercicios y la postura. Puede también que su bebé necesite tratamiento.

El proveedor de atención médica de su bebé volverá a examinar a su bebé en forma regular para asegurarse de que la tortícolis está mejorando.

Estenosis valvular aórtica

¿QUE ES ?

es cuando la válvula aórtica (la válvula que hay entre el ventrículo izquierdo y la aorta) es demasiado pequeña, estrecha o rígida. (Howard S Weber, 2019) La estenosis de la válvula aórtica resulta de grados menores a severos de mal desarrollo de la válvula aórtica.

CAUSAS

la válvula aórtica es demasiado pequeña y estrecha y no se puede abrir por completo. Esto hace que el corazón tenga que trabajar con más intensidad, al tener que hacer pasar la sangre por una válvula anormal. Con el paso del tiempo, este estrés añadido puede debilitar el corazón.

En los niños, la estenosis valvular aórtica ocurre cuando parte del corazón del bebé no se desarrolla como se debería desarrollar durante el embarazo. Los médicos no saben por qué ocurre, pero no se debe a nada que la madre haya hecho o haya dejado de hacer durante el embarazo, de modo que no se puede prevenir

PRONOSTICO

Estenosis Valvular Aórtica es más Prevalente en el Sexo Masculino ² con una relación: 4 a 1. La Incidencia esta entre el 3 a 6% de todas las Cardiopatías Congénitas. Causas más frecuentes de Estenosis Aortica son: Congénita y Adquirida ². Prevalencia: (Henry, 2018)

DIAGNOSTICO

Los médicos suelen poder identificar una estenosis valvular aórtica antes de que nazca el bebé. Esto permite que los bebés que presenten problemas graves al nacer se puedan tratar de forma inmediata.

Un **ecocardiograma fetal** es un tipo de prueba que ayuda a diagnosticar las anomalías cardíacas. El ecocardiograma fetal es una ecografía detallada que permite ver cómo es y cómo funciona el corazón del bebé mientras está dentro del vientre materno.

Si el problema no se detecta antes de nacer, los lactantes y los niños mayores de quienes se sospecha que podrían sufrir un problema de corazón se someten a **ecocardiogramas**. Con menor frecuencia, se acude al cateterismo cardíaco cuando el diagnóstico no está claro. En este procedimiento, un médico introduce un catéter (un tubito de plástico fino y flexible) dentro de una arteria o una vena que lleva hasta el corazón.

TRATAMIENTO

alvuloplastia

La cirugía para reparar o reemplazar la válvula es a menudo necesaria en casos severos. Dependiendo de la edad, género y necesidades particulares de su hijo, así como la anatomía de la válvula, los cirujanos pueden intentar reparar la válvula, o al menos mejorar su función, con una cirugía llamada valvuloplastia.

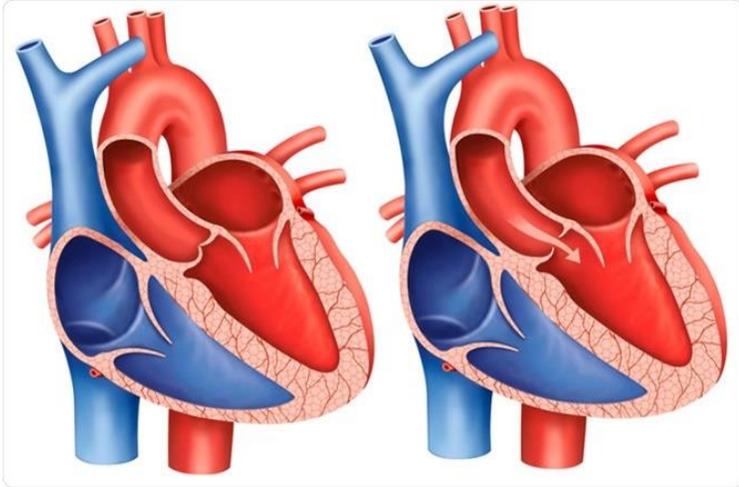
Válvulas artificiales

Otra opción para tratar la estenosis aórtica incluye el uso de válvulas mecánicas (artificiales) como válvulas de reemplazo. Si este es el caso, es posible que su hijo necesite medicamentos anticoagulantes por el resto de su vida.

Procedimiento de Ross

Otra opción para tratar la estenosis aórtica es el Procedimiento de Ross. En esta operación, la válvula aórtica se sustituye por la válvula pulmonar del paciente. La válvula pulmonar se reemplaza entonces por un conducto valvulado. Este procedimiento permite que la propia válvula pulmonar del paciente (ahora en la posición aórtica) crezca con el niño.

Debido a que la estenosis valvular aórtica puede ser una afección que dura toda la vida, los niños que la padecen deberán asistir a revisiones regulares con un **cardiólogo** (un médico especializado en tratar problemas de corazón) para asegurarse de que el estrechamiento no está empeorando.



Comunicación interauricular

¿ QUE ES ?

La comunicación interauricular, a veces conocida como un agujero en el corazón, es un tipo de anomalía cardíaca congénita, en la cual existe una abertura anómala en el tabique divisorio que separa las dos cavidades superiores del corazón (las aurículas).

En la mayoría de los casos, la comunicación interauricular se diagnostica y se trata con éxito y con pocas complicaciones o ninguna en absoluto.

CAUSAS

Los niños con una comunicación interauricular nacen con esta anomalía, que ocurre durante el desarrollo fetal del corazón. (Adler, 2019) El corazón se desarrolla a partir de un tubo largo, que se divide en partes que se acabarán convirtiendo en sus tabiques y cavidades. Si ocurre un problema durante este proceso, se puede formar un agujero en el tabique que separa la aurícula derecha de la izquierda.

En algunos casos, la tendencia a desarrollar una comunicación interauricular se puede heredar (o ser de base genética). Algunos síndromes genéticos asociados a la falta o al exceso de fragmentos cromosómicos se pueden asociar a esta anomalía. De todos modos, la mayoría de las comunicaciones interauriculares no tienen una causa clara. Tampoco está claro por qué esta anomalía es más frecuente en las niñas que en los niños.

PREVALENCIA

La CIA ostium secundum representa el 70% de todos los defectos interauriculares (6-10% de todas las cardiopatías congénitas, 5-6 casos por 10000 nacidos vivos) y con una frecuencia 2/1 en mujeres (1). Este número se refiere solamente a los defectos que tienen relevancia clínica, muchos defectos pequeños

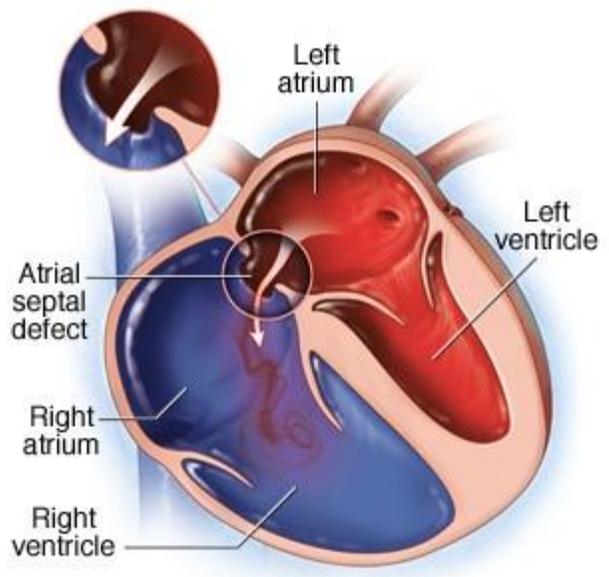
DIAGNOSTICO

-Radiografía de tórax: Cardiomegalia con crecimiento de AD y VD. Tronco de arteria pulmonar prominente. Plétora. -Electrocardiograma: Eje de QRS desviado a la derecha. Intervalo PR ligeramente prolongado, sobre todo en los pacientes mayores. Crecimiento auricular derecho. Patrón rsR' o RSR' en V1, típico de sobrecarga de volumen de ventrículo derecho. -Ecocardiograma: técnica diagnóstica imprescindible en todos los pacientes con sospecha de CIA, proporciona información anatómica (demostrando el tamaño y localización del defecto en el septo interauricular, descarta lesiones asociadas) y funcional (grado de dilatación de cavidades derechas, movimiento septal, dirección y cuantía aproximada del cortocircuito, presión pulmonar, etc). La proyección subcostal es la más efectiva porque el haz de ultrasonidos se dirige perpendicularmente al plano del septo interauricular. El ecocardiograma transesofágico es necesario en los niños mayores en los que la ventana subcostal es más dificultosa, y para la definición de los bordes y localización exacta de la CIA en los niños candidatos a cierre percutáneo de la misma

TRATAMIENTO

El cierre de un defecto septal interauricular está indicado en niños siempre que exista un cortocircuito significativo, la edad para el cierre electivo del defecto son los 3-5 años, retrasarlo implica que la sobrecarga crónica de volumen cause cambios irreversibles en la aurícula y ventrículo derechos que provocan arritmias que contribuyen a acortar la supervivencia de estos pacientes. (Shannon M. Rivenes, 2017) No está recomendado el cierre de los defectos muy pequeños o foramen oval permeable ya que tienen un buen pronóstico y el beneficio de su cierre no parece superar el riesgo de una cirugía

extracorpórea excepto en los casos de ictus de causa no aclarada cuando se sospeche embolia paradójica



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Anotia y microtia

¿Qué es ?

. La anotia y la microtia son defectos de nacimiento en las orejas del bebé. La anotia es un defecto en el cual la oreja (la parte del oído que se puede ver) no está presente. (Samuel J Lin, 2019) La microtia es un defecto en el cual la oreja es pequeña y no se ha formado correctamente

CAUSA

Se desconocen las causas de la anotia y la microtia en la mayoría de los bebés. Algunos bebés tienen anotia o microtia debido a un cambio en sus genes. En algunos casos, la anotia y la microtia se producen debido a una anomalía en un solo gen, lo cual puede causar un síndrome genético. Otra causa conocida de la anotia y la microtia es tomar un medicamento llamado isotretinoína

Diagnóstico

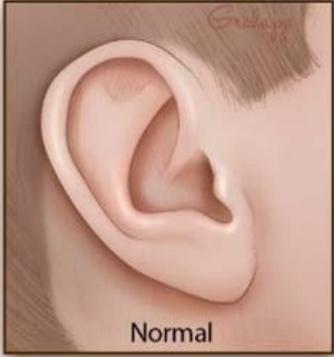
La anotia y la microtia son visibles al momento del nacimiento. El médico notará el problema con solo examinar al bebé. (Park, 2018) Con una tomografía computada o TAC (una prueba radiográfica especial) se puede obtener una imagen detallada del oído del bebé. Esto ayudará al médico a determinar si los huesos u otras estructuras del oído están afectados. El médico también hará un examen físico meticuloso para observar si hay otros defectos de nacimiento presentes.

Tratamiento

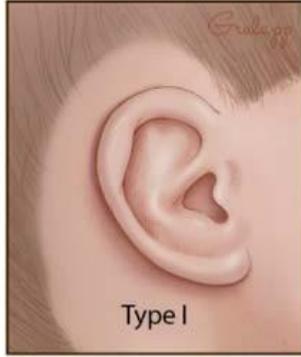
El tratamiento mejores resultados. Se pueden usar audífonos para mejorar la capacidad del niño para oír y para ayudarlo con el desarrollo del habla.

Se usa la cirugía para reconstruir la oreja. El momento en que se haga la cirugía dependerá de la gravedad del defecto y la edad del niño. Generalmente se hace entre los 4 y los 10 años de edad. Podrían necesitarse más tratamientos si el niño presenta otros defectos de nacimiento.

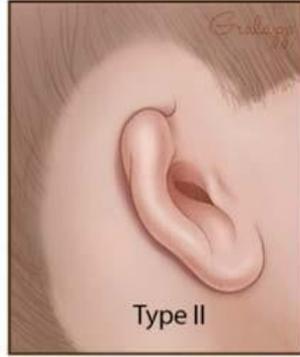
para los bebés con anotia o microtia depende del tipo o la gravedad de la afección. Un proveedor de atención médica o un especialista en audición, llamado audiólogo, le hará pruebas auditivas al bebé a fin de determinar si presenta pérdida auditiva en el oído con el defecto. Tener pérdida auditiva siquiera en un solo oído puede afectar el desempeño del niño en la escuela.⁵ Se deben analizar todas las opciones de tratamiento, y la acción temprana puede llevar a



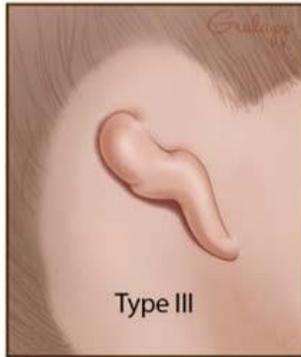
Normal



Type I



Type II



Type III



Type IV

Hipoplasia pulmonar

¿Qué es?

Se define como: el desarrollo incompleto del pulmón, con formación de menos bronquios y alveolos pero, histológicamente, igual al pulmón normal o con características de un pulmón de 16-20 semanas de desarrollo gestacional. Puede ser bilateral o unilateral, de causa primaria, (Girbés, 2017)

CAUSA

no existe causa conocida Al nacimiento, pueden presentar distrés respiratorio o estar asintomáticos, todo dependerá de la funcionalidad del pulmón afecto y de las malformaciones asociadas. Meses después, también pueden tener sibilantes recurrentes o infecciones de repetición

PRONOSTICO La incidencia de agenesia pulmonar se estima en 1 por cada 15,000 nacidos vivos o entre 0.0034 y 0.0097%. En 70% de los casos el pulmón izquierdo está ausente.4-6 La hipoplasia se puede dividir en primaria (idiopática) o secundaria (cuando ocurre en asociación con otras malformaciones congénitas implicadas en su patogénesis).

DIAGNOSTICO

mayoritariamente es neonatal, mediante ecografía, y al nacimiento la radiografía nos mostrará un ocupación de gas intestinal en el hemitórax afecto con desplazamiento del

mediastino al lado contralateral. Clínicamente, se manifiesta como distrés respiratorio neonatal grave que obliga a la reparación quirúrgica del defecto de forma urgente. (Rajiah, 2016)En algunos centros europeos y norteamericanos, se está realizando cirugía fetal con la colocación endoscópica a la 22-27 semana gestacional de un balón intratraqueal. Esto permite que se acelere el crecimiento pulmonar por distensión alveolar y falta de drenaje de los líquidos intrapulmonares que contienen sustancias como los factores de crecimiento de transferenciaEl diagnóstico se confirmará con ecografía Doppler, TAC o RNM

TRATAMIENTO

El tratamiento dependerá de si se encuentra asintomático o no. En los casos asintomáticos, deberá seguirse al paciente toda su vida para despistaje de la posible hipertensión pulmonar, y en los casos sintomáticos con hipertensión pulmonar importante o cardiopatías congénitas asociadas, se corregirá quirúrgicamente



ENFISEMA LOBAR CONGÉNITO

¿Qué ES ?

Se trata de una sobredistensión de uno o más lóbulos pulmonares. El lóbulo hiperinsuflado comprime estructuras adyacentes a medida que se distiende. (EMPHYSEMA, 2019)

causas

principales son la deficiencia del desarrollo del cartílago bronquial (25%) y la obstrucción bronquial de tipo valvular generalmente causada por estenosis bronquial idiopática

PREVALENCIA

Su incidencia es de 1:20.000 a 1:30.000 nacimientos

DIAGNOSTICO

Un tercio de los pacientes presenta síntomas durante el primer mes de vida y un 50% después de los 6 meses de vida. Un pequeño porcentaje puede permanecer asintomático durante años. En el recién nacido el ELC con gran sobredistensión lobar constituye una emergencia, con requerimiento de una cirugía de urgencia. Se puede observar dificultad respiratoria severa y progresiva a medida que se distiende el lóbulo. Desde el primer hasta el 8º mes de vida se puede presentar tos, taquipnea, sibilancias recurrentes y cianosis con el llanto con asimetría torácica e hipersonoridad y a partir de los 3 años episodios de obstrucción bronquial recurrente o constituir un hallazgo radiológico. Hasta un 10% de los casos presentan malformaciones cardiacas asociadas.

TRATAMIENTO

En los pacientes con síntomas, de acuerdo al grado de compromiso se efectúa cirugía de urgencia o programada, siendo la lobectomía (por toracotomía o videoasistida) el tratamiento de elección. La evolución post quirúrgica es favorable y sin secuelas

Síndrome de Klinefelter

¿Qué ES?

Es una afección genética que sucede en los hombres cuando tienen un cromosoma X extra

CAUSA

La mayoría de las personas tiene 46 cromosomas. Los cromosomas contienen todos los genes y el ADN, los pilares fundamentales del cuerpo. Los 2 cromosomas sexuales (X y Y) determinan si usted se convertirá en niño o en niña. Las mujeres normalmente tienen 2 cromosomas X. Los hombres normalmente tienen 1 cromosoma X y 1 cromosoma Y.

El síndrome de Klinefelter se presenta cuando un niño varón nace con al menos 1 cromosoma X extra. Esto se escribe como XXY.

PRONOSTICO

El síndrome de Klinefelter se presenta en aproximadamente 1 de cada 500 a 1,000 bebés varones. Las mujeres que resultan embarazadas después de los 35 años tienen una probabilidad ligeramente mayor de tener un niño con este síndrome que las mujeres más jóvenes.

DIADNOSTICO

No obstante, son numerosos los hombres XXY que no desarrollan completamente estas características y tienen una vida completamente normal. De hecho, el diagnóstico de la existencia del síndrome de Klinefelter ocurre en estos casos cuando es adulto y recurre a un especialista a causa de su infertilidad.El

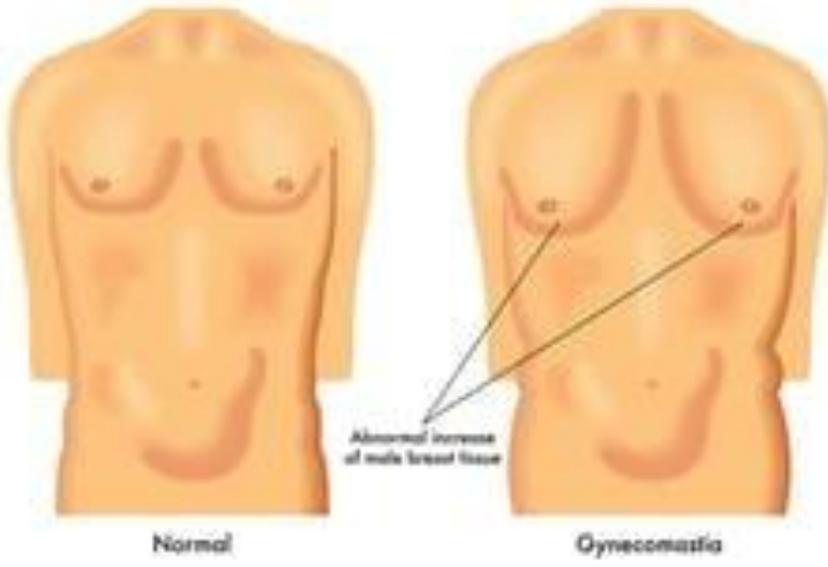
diagnóstico del síndrome de Klinefelter puede obtenerse durante el embarazo mediante la realización de una amniocentesis o el análisis del vello coriónico para el análisis del ADN del feto.

TRATAMIENTO

En la actualidad se dispone de algunos tratamientos que pueden contrarrestar parte de las características propias del **síndrome de Klinefelter**. Así, un tratamiento de sustitución hormonal de la testosterona desde la pubertad puede facilitar que su cuerpo adquiera un aspecto más musculoso y masculino, así como le crezca el vello en la cara. Asimismo, la ginecomastia puede corregirse mediante cirugía. (Kama, 2017)

Por otra parte, recientemente se ha conseguido que los hombres XXY puedan tener hijos mediante técnicas de fecundación in vitro, al poderse obtener material espermático mediante cirugía.





}

Amelia

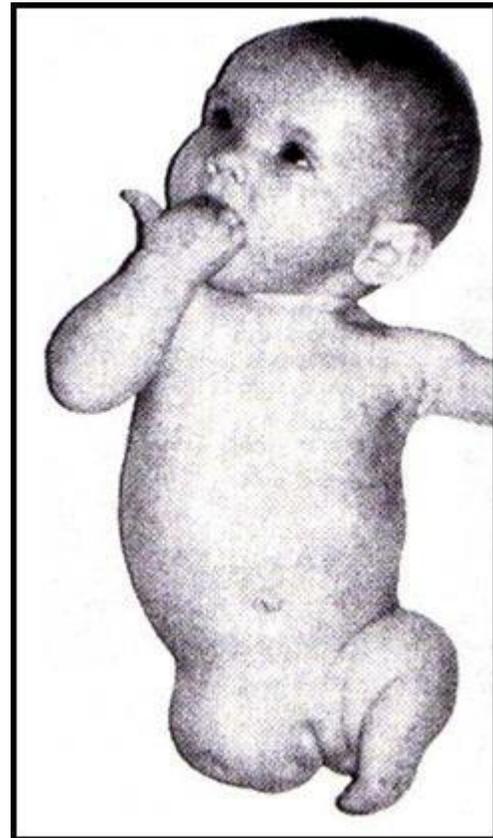
¿Qué es ?

Es una malformación congénita que consiste en la falta completa de uno o más miembros, sean superiores o inferiores. La meromelia es la falta parcial de un miembro, que puede ser bien: la falta de las manos y de la mayor parte del antebrazo, la falta de la mano, la falta del cuarto y quinto dedo de la mano, entre otras. (Rivera-Chavarría, 2019)

Causa

Los investigadores han encontrado una **mutación** en el **Wnt3** gen en las personas con síndrome de tetra-amelia de una familia grande. Este gen es parte de una familia de **WNT** genes que juegan un papel crítico en el desarrollo antes del nacimiento. El gen Wnt3 se encuentra en humano **cromosoma 17q21** .

La proteína producida a partir del gen Wnt3 está implicado en la formación de las extremidades y otros sistemas del cuerpo durante el desarrollo embrionario. Las mutaciones en el gen Wnt3 evitan que las células de la producción de proteína Wnt3 funcional, que interrumpe la formación de extremidad normal y conduce a los otros defectos de nacimiento graves asociados con el síndrome de tetra-amelia.



PRONOSTICO

incidencia de 1.5-4 por 100,000 nacimientos. Ocurre como resultado de la interrupción del desarrollo entre los días 24 y 36 después de la fertilización

TRATAMIENTO

El tratamiento generalmente pasa por hacer cirugías para corregir algunas de las malformaciones presentadas y mejorar la calidad de vida. Para la ausencia de miembros, generalmente se utilizan sillas de ruedas especiales, movidas a través de movimientos de la cabeza, boca o lengua,

Luxación Congénita de Cadera

¿Qué ES ?

Se define como la pérdida de relación entre la cabeza femoral, y el acetábulo en el momento de nacer, sin tener una causa traumática, infeccioso o debida a parálisis. (Isunza-Ramírez, 2019)

CAUSAS

La causa es desconocida, aparentemente existe un factor hereditario, y las mujeres tiene una incidencia ,mayor en proporción 9:1. Esta patología se desarrolla antes de la décima semana de vida intrauterina, la cabeza femoral puede estar sub luxada o completamente luxada. En los dos casos existe un acetábulo deficiente, verticalizado, que no puede contener la cabeza femoral. Una cadera normal tiene que tener rangos de movimientos amplios y simétricos en relación con la otra cadera, el diagnóstico es clínico y debe ser hecho por el pediatra que evalúa inicialmente al recién nacido Las radiografías nos dan cierto parámetros de inestabilidad o incompetencia del acetábulo, pero sabiendo que la cabeza femoral no se osifica hasta después de los tres meses de vida, no se puede saber con certeza si la cabeza femoral se encuentra fuera del acetábulo y ya a los tres meses es un diagnóstico tardío para el tratamiento de estas lesiones, y además en esta patología el núcleo de osificación de la cabeza femoral se retrasa en aparecer.

Tratamiento

Uso de aparatos de abducción, y flexión, uno de los más versátil porque permite movimiento y graduar progresivamente el rango de movimiento que el paciente puede tener. Es el aparato de Pavlik, debe de usarse por 24 horas por 6 semanas, inicialmente con una flexión mayor de 120 grados y con restricción total en aducción (Jiménez, 2019)

Tratamiento de 3 a 6 meses En esta etapa existe contractura de partes blandas sobre todo de los aductores. Si la contractura de aductores es mucha de impedir una abducción amplia, debe de realizarse

una tenotomía percutánea de aductores, y colocación de yeso en posición de reducción, posición de Lorenz la cual debe ser verificada con radiografía o intensificador de imágenes.

Tratamiento 18 meses y 3 años de edad Reducción abierta, si existe un techo acetabular muy displazco (pequeño y verticalizado) , se realizan las techo plastias: como la de Shell, o cirugía se Salter osteotomía de Iliaco, con deslizamiento anterior

Tratamiento 3 años- Adolescencia Osteotomías de acotamiento y varización del fémur tipo Chiari con techo plastias, muchos casos se consigue un resultado pobre ,y van a ha desarrollar artrosis precoz, con posibilidad de necrosis de la cabeza femoral. El no tratamiento de una luxación de cadera produce: Retardo del inicio de la marcha, una claudicación marcada llamada antiguamente marcha del "pato", incompetencia del músculo glúteo medio, con signo Trendelemburg, parálisis del nervio femoral, necrosis de cabeza femoral, inestabilidad mediadle la rodilla y todas desarrollan una artrosis precoz en adolescencia o adultos jóvenes de muy difícil tratamiento.

DISPLASIA DE CADERA



Conclusión

Este tema ha sido mucho de mi interés ya que Las malformaciones y anomalías congénitas ocupan las primeras causas de mortalidad y discapacidad infantil. Para reducir el riesgo de niños con estos trastornos, es necesario estudiar cuidadosamente las causas de las malformaciones congénitas. Un número creciente de métodos para el diagnóstico intrauterino de la enfermedad fetal estuvo disponible durante las últimas décadas, principalmente debido a los rápidos avances en la tecnología de ultrasonido y los métodos de laboratorio. En este sentido, se estudiaron las estructuras y los factores de riesgo de malformaciones congénitas del feto y se desarrollaron recomendaciones para mejorar las medidas preventivas. Al estudiar la estructura de las malformaciones congénitas del feto, se identifican las causas hereditarias y adquiridas de malformación congénita. los principales factores de riesgo para el desarrollo fetal, donde se identificaron los principales predictores. La edad principal de las mujeres, de 30 a 46 años, cuyo embarazo es susceptible a la malformación fetal, ha sido determinado. Se les recomendaciones crear un estilo de vida saludable y garantizar la prevención. El ultrasonido es una herramienta adecuada para identificar embarazos con alto riesgo que incluyen ultrasonido, ecocardiografía fetal, amniocentesis, muestreo de vellosidades coriónicas, muestreo de sangre fetal, alfafetoproteína y análisis de ADN. Para cada técnica, se discuten las indicaciones comunes, los riesgos y la utilidad clínica. Los patrones de anomalías congénitas incluyeron anomalías múltiples, malformaciones del SNC, anomalías del tracto alimentario. malformaciones cardiovasculares, malformación genitourinaria, anomalías de las extremidades y anomalías de piel y apéndices Factores como la edad materna, las pruebas hormonales y la ingestión de drogas durante el embarazo, la exposición a la radiación y las infecciones maternas se identificaron como posibles factores de riesgo de malformaciones congénitas en el recién nacido. Todavía no podemos proporcionar a las familias de los niños con malformaciones un diagnóstico definitivo y una causa en cada caso. La causa conocida más común es genética, pero el grupo más grande, desafortunadamente, es desconocido. Hay una serie de reglas clínicas

importantes que los médicos deben usar al determinar la causa de las malformaciones congénitas de sus pacientes

En este curso que llevamos de embriología ha sido muy interesante y sorprendente de como es formado el ser humano y los riesgos que se puedan llegar a presentar los cambios que hay. en cada una de estas etapas desde embrionaria hasta la fetal la relaciones clínicas que observamos en lo largo del semestre la embriología ha sido un poco complicada pero a la vez muy sorprendente y bonita .el hecho de que el ser humano provenga de dos células hasta llegar a hacer un organismo completo es sorprendente para .mi ha sido de gran ayuda para a si conocer más sobre lo que nos espera ya profesionalmente me he quedado con una gran experiencia a pesar de los tiempos difíciles que estamos atravesando por el covid -19 el poco tiempo que tuvimos en clases fue muy agradable con actividades me quedo con las ganas de hacer prácticas en el laboratorio . agradezco al doctor por siempre tener la disposición de responder a nuestras dudas y por siempre presentar una buena actitud al dar sus clases asi pues concluyo mi primer semestre en medicina con nuevos conocimientos a los cuales debo de reforzar a lo largo de la carrera de medicina estoy muy contenta por llegara hasta aquí con el apoyo de mis docente