



**Universidad del Sureste**

**Licenciatura en Medicina Humana**



# Antología de malformaciones congénitas

**Biología del desarrollo. Catedrático: Rodrigo Pacheco Ballinas.**

**Alumno: francisco Javier Pérez López, 1° semestre.**

**Comitán de Domínguez, Chiapas a; 3 de julio de 2020.**

PORTADA	
INDICE	
INTRODUCCIÓN	4
ANENCEFALIA	5
ESPINA BÍFIDA	6
ECTOPIA CORDIS	8
GASTROSQUISIS	9
SÍNDROME DE BANDAS AMNIÓTICAS	10
HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA	12
ERITROBLASTOSIS FETAL	13
SÍNDROME ALCOHOLICO FETAL	15
DISPLASIA ESQUELÉTICA	17
SÍNDROME DE PATAU	18
CRANEOSINOSTOSIS	20
ACROMEGALIA	21
PECTUS EXCAVATUM	23
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENN (DMD)	24
SECUENCIA DE POLAND	25
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	27
SÍNDROME DE MARFAN	28
SÍNDROME SAETHERE-CHOTZEN	30
ANOMALIA DE EBSTEIN	31

SECUENCIA DE DI GEORGE	33
SÍNDROME DE DIFICULTAD RESPIRATORIA	34
ATRESIA ESOFÁGICA	36
DEXTROCARDIA	37
TETRALOGÍA DE FALLOT	39
ESTENOSIS PILORICA	42
CONCLUSIÓN	44
BIBLIOGRAFÍA	45

## Introducción

El presente trabajo consiste en una antología donde se reúne información de las causas, síntomas, tratamientos de enfermedades de malformaciones congénitas que se presentan en los neonatos, estas malformaciones se presentan cuando existe un factor de riesgo que puede llegar a provocar estos cambios tan brusco en la genética y estructura del feto.

Estas enfermedades fueron elegidas a mi criterio por cómo se llegan a presentar en el feto, todas estas me parecieron interesantes y esperando que puedan servirme para cuando tenga situaciones similares, conocer estas enfermedades es algo que en ocasiones te dejan pensando en la importancia que tiene nuestro estilo de vida para poder procrear una nueva forma de vida, ante estas patologías reaccionamos con determinada sorpresa y admiración, pues la manera en la que se presentan algunas patologías son tan increíbles y te preguntas como fue posible esto.

Las malformaciones congénitas son más comunes de lo que pensamos, pues nada se da de manera perfecta a la hora de diferenciar los genes implicados en la formación del embrión, son patologías que bien pueden presentarse por causas ambientales, factores genéticos (defectos de los mecanismos biológicos del desarrollo tales como proliferación, diferenciación, migración celular, apoptosis, transformaciones epitelio-mesenquimáticas e interacciones tisulares) y la mayoría de todos se debe a factores desconocidos de orden multifactorial. Se presentan desde anomalías congénitas con evidentes defectos estructuras, pero de igual manera se presentan defectos microscópicos errores del metabolismo, trastornos fisiológicos y anomalías celulares y moleculares. Los teratógenos son un factor que tiene un efecto adverso sobre el embrión, diferentes especies o razas reaccionan de distinta manera frente a los mismos teratógenos que actúan con la misma potencia aunque en ningún período del desarrollo el embrión está libre de ser afectado, existe un período de máxima susceptibilidad que corresponde a la organogénesis.

### Defectos del cierre del tubo neural

Los defectos del cierre del tubo neural (DNT) se genera cuando el cierre del tubo neural falla. Los defectos del tubo neural son malformaciones congénitas graves cuyo diagnóstico prenatal permite orientar el manejo obstétrico, esto también puede aumentar las expectativas de los usuarios de los servicios médicos e incrementar aún más la complejidad existente en el análisis del nexo causal en un peritaje médico legal de denuncias por responsabilidad profesional, y justifica la actualización de conceptos sobre los factores de riesgo etiológico de estos defectos, que estén identificados en la literatura médico científica reciente. Son las malformaciones congénitas más graves del sistema nervioso central y la columna vertebral. Son la segunda anomalía congénita mayor después de las malformaciones cardíacas, con una frecuencia que generalmente oscila entre 0,5 y 2 por cada 1000 embarazos, aunque en algunas regiones geográficas, por ejemplo, en el norte de China, se han reportado frecuencias de hasta 10 por 1000 nacimientos. Además, representan hasta el 29% de las muertes neonatales asociadas con anomalías congénitas en entornos de bajos ingresos. De su nivel y extensión dependen tanto las manifestaciones clínicas y las discapacidades resultantes como la mortalidad. En la actualidad el avance de conocimiento médico permite su diagnóstico prenatal para orientar el manejo obstétrico y en algunos casos la cirugía fetal ha mejorado los resultados clínicos.

### Anencefalia

Es la ausencia de una gran parte del cerebro y del cráneo. La anencefalia obedece a una falta de cierre del tubo neural en su extremo encefálico, que se origina entre la segunda y tercera semana del desarrollo embrionario –estimativamente, entre los días 17 y 23 de la gestación– cuando los pliegues del extremo de la placa neural normalmente se fusionan para formar el cerebro anterior. El defecto es cubierto por una membrana gruesa del estroma angiomaso, pero nunca por hueso o piel normal. La ausencia o destrucción del cerebro es sustituido por una masa rudimentaria de tejido mesenquimático y ectodérmico

La anencefalia es una de las anomalías del tubo neural más comunes. Estas anomalías son defectos congénitos que afectan el tejido que se transforma en el cerebro y la médula espinal, ocurre a comienzos del desarrollo de un feto. Se presenta cuando la porción superior del tubo neural no logra cerrarse. Se desconoce la causa exacta. Las posibles causas incluyen:

- Toxinas ambientales
- Baja ingesta de ácido fólico por parte de la madre durante el embarazo



Los síntomas de la anencefalia son:

- Ausencia de cráneo
- Ausencia de partes del cerebro
- Anomalías en los rasgos faciales
- Retraso grave en el desarrollo

La literatura médica indica que el 57 % de los nacidos con vida fallecen dentro de las primeras 24 horas, que sólo el 15 % sobreviven tres días, y que son excepcionales los casos que alcanzan una semana, sin medidas de sostén. Según estudios realizados en EE.UU.(7, p.11-19) el número de anencéfalos nacidos sin vida –si bien no existen cifras fehacientes– oscila entre un 50 y un 90% del total de partos.

Se hace una ecografía durante el embarazo para confirmar el diagnóstico. Esta puede revelar la presencia de demasiado líquido en el útero, una afección conocida como polihidramnios.

La anencefalia ha sido la primera malformación fetal reconocida por ecografía y es hoy posible su detección temprana. El hallazgo que dirige la atención del observador hacia la presencia de una anomalía severa, es la ausencia del perfil cefálico normal, que se corresponde con el diagnóstico de acrania, generalmente advertible hacia fines del primer trimestre, aunque los huesos de la calota antes de las 13 semanas son tan pequeños, por lo cual puede pasar desapercibido durante un examen de rutina.

Hay datos confiables que indican que el ácido fólico puede ayudar a reducir el riesgo para algunas anomalías congénitas, incluso la anencefalia. Las mujeres que estén embarazadas o que estén planeando embarazarse deben tomar un suplemento vitamínico con ácido fólico todos los días.

## Espina bífida

La espina bífida forma parte de los trastornos conocidos como defectos del tubo neural (DTN) o encefalomielodisrafias, que se producen por el cierre defectuoso del tubo neural durante la embriogénesis, como consecuencia de la interacción de factores genéticos, ambientales y nutricionales.

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.

El sitio en que se ubica con más frecuencia es la región lumbosacra, lo que sugiere que el proceso de



cierre en esta región pudiera ser más susceptible a factores genéticos, ambientales o ambos.

Ocurre si la columna vertebral del feto no se cierra completamente durante el primer mes de embarazo. Esto puede dañar los nervios y la médula espinal. Pruebas de detección durante el embarazo pueden diagnosticar espina bífida. A veces se descubre sólo después del nacimiento del bebé.

Los síntomas de la espina bífida varían de persona a persona. La mayoría de las personas con espina bífida poseen una inteligencia normal. Otras necesitan dispositivos de asistencia, como aparatos ortopédicos, muletas o sillas de ruedas. También pueden presentar dificultades de aprendizaje, problemas urinarios e intestinales o hidrocefalia, una acumulación de líquido en el cerebro. Se desconoce la causa exacta de la espina bífida, aunque parece presentarse en familias. Tomar ácido fólico puede reducir el riesgo de tener un bebé con espina bífida, y éste se encuentra en la mayoría de los suplementos multivitamínicos. Las mujeres que pueden quedar embarazadas deben tomarlo a diario.

Las pruebas de evaluación pueden detectar la presencia de espina bífida y otros defectos de nacimiento.

Análisis de sangre. Una "evaluación triple" analiza la sangre de diversas maneras para detectar defectos del tubo neural, como la espina bífida, y otros problemas. Una de estas pruebas mide la alfa-fetoproteína (AFP por sus siglas en inglés) que produce el feto. Un nivel alto de AFP significa que el niño tiene espina bífida.

Amniocentesis. El médico usa una aguja larga para obtener un poco del líquido amniótico que rodea al feto en el útero. El líquido se analiza para ver si hay niveles altos de AFP, lo que puede indicar que el feto tiene espina bífida.

Ultrasonido. Esta tecnología permite a los médicos mirar y obtener imágenes del feto mientras está dentro del útero. Con frecuencia, la espina bífida puede identificarse mediante ultrasonido.

#### Espina bífida abierta

Un bebé con espina bífida abierta (mielomeningocele), en el que la médula espinal está expuesta, puede someterse a cirugía para cerrar la abertura en la espalda antes del nacimiento o dentro de los primeros días después de nacer.

#### Hidrocefalia

Si un bebé con espina bífida tiene hidrocefalia (agua en el cerebro), el cirujano puede implantar una válvula —un pequeño tubo para extraer fluido— para drenar el líquido adicional y así aliviar la presión en el cerebro. Es posible que la válvula deba reemplazarse durante la niñez.

#### Médula espinal atada

Para un niño con esta enfermedad, en la que la médula espinal está atada al canal espinal y se estira a medida que el niño crece, la cirugía puede separar la médula espinal del tejido que la rodea, permitiendo así que el niño recupere su nivel habitual de funcionamiento.

### Defectos de la pared ventral del cuerpo

#### Ectopia cordis

Ectopia cordis verdadera, con exposición del corazón por fuera del tórax herniado a través de una hendidura esternal. La EC puede ocurrir como una malformación aislada, pero es frecuente que esté asociado al Síndrome de Cantrell, en el que encontramos defecto de pared abdominal en línea media (onfalocele), hendidura esternal, hernia diafragmática, defecto pericárdico y malformaciones cardíacas. La etiología de la EC es desconocida, sin embargo, la hipótesis más aceptada describe una anomalía en la formación de la cavidad celómica durante el desarrollo embrionario, causando una pérdida total o parcial del mesodermo somático que más tarde, formaría el diafragma, el pericardio y la pared abdominal, lo que concluye en el desarrollo del corazón fuera del tórax.

En 1990 Shamberger y Welch en Boston propusieron una clasificación de los defectos esternales en cuatro tipos de acuerdo con su localización:

- Ectopia cordis torácica.
- Ectopia cordis cervical.
- Ectopia cordis toraco-abdominal.
- Fisura esternal o esternón bífido.



El diagnóstico prenatal se puede realizar mediante la evaluación ecográfica detallada del primero y del inicio del segundo trimestre y métodos complementarios como imágenes Doppler y ecografía en tres dimensiones. Una vez realizado el diagnóstico está indicado realizar un ecocardiograma fetal. La ectopia cordis verdadera implica una tasa de mortalidad elevada; la mayoría de los recién nacidos con esta anomalía muere a los pocos días después de nacer y un número reducido sobrevive unos meses. El abordaje quirúrgico depende del diagnóstico prenatal de las malformaciones estructurales intracardiacas y extra cardiacas asociadas. La mayoría de los casos se diagnostican en el segundo trimestre, pero puede visualizarse desde las 10 semanas de gestación por medio de ultrasonido Doppler

La Ectopia Cordis (EC) es una malformación congénita, extremadamente rara, ocurre en 5,5 a 7,9 por cada millón de nacidos vivos. Caracterizado por la posición del corazón fuera del

tórax. Dependiendo de la localización anormal del corazón, se clasifica en 5 tipos: cervical, toraco-cervical, torácica, toraco-abdominal y abdominal. La EC torácica es la más común y tiene mejor pronóstico que los demás tipos. Con diagnóstico prenatal establecido, se recomienda nacimiento por cesárea, seguido de cirugía correctiva o paliativa. El parto vaginal se asocia a mayor riesgo de compresión cardíaca, daño a la víscera herniada o ruptura de las cámaras cardíacas. Al momento del nacimiento, es necesario realizar un ecocardiograma fetal ya que el 80% de los casos está asociado a anomalías intracardiacas como tetralogía de Fallot.

EC es de mal pronóstico, la mayoría de los infantes mueren a pocas horas o días después del nacimiento. La única opción terapéutica es la corrección quirúrgica, posicionando el corazón dentro del tórax, sin embargo, este procedimiento rara vez tiene éxito.

### Gastrosquisis



La gastrosquisis es un defecto de nacimiento en la pared abdominal (área del estómago), en el cual los intestinos del bebé salen del cuerpo a través de un orificio al lado del ombligo. Este orificio puede ser pequeño o grande y a veces también pueden salir otros órganos, como el estómago o el hígado.

La gastrosquisis ocurre cuando los músculos de la pared abdominal del bebé no se forman correctamente al inicio del embarazo. Esto crea un orificio por el cual salen del cuerpo los intestinos y otros órganos, por lo general, hacia el lado derecho del ombligo. Debido a que los intestinos no están recubiertos por un saco protector y están expuestos al líquido amniótico, se pueden irritar, lo cual causa que se acorten, retuerzan o se hinchen.

El bebé necesitará cirugía poco después de nacer para que le coloquen los órganos abdominales dentro del cuerpo y le reparen la pared abdominal. Aun después de la reparación, los bebés con gastrosquisis pueden tener problemas con la alimentación, la digestión y la absorción de nutrientes. No se conocen las causas de la gastrosquisis en la mayoría de los bebés. Algunos bebés tienen gastrosquisis debido a un cambio en sus genes o cromosomas. La gastrosquisis también puede ser causada 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. Saber qué factores son más comunes entre los bebés con defectos de nacimiento nos ayudará a aprender más sobre las causas. Los investigadores de los CDC han

reportado hallazgos importantes sobre algunos factores que afectan el riesgo de tener un bebé con gastrosquisis:

- Menor edad: las madres adolescentes presentaban más probabilidades de tener un bebé con gastrosquisis que las de mayor edad, y las adolescentes de raza blanca tuvieron tasas más altas que las adolescentes de raza negra o afroamericanas.
- Alcohol y tabaco: las mujeres que consumían alcohol o que fumaban tenían más probabilidades de tener un bebé con gastrosquisis

La gastrosquisis se puede diagnosticar durante el embarazo o después de que nace el bebé.

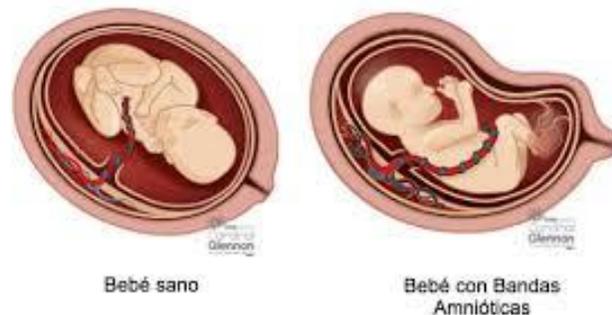
Durante el embarazo

Hay pruebas de detección que se hacen durante el embarazo (también llamadas pruebas prenatales) para ver si hay defectos de nacimiento y otras afecciones presentes. La gastrosquisis podría dar resultados anormales en las pruebas de detección en suero o sangre, o podría observarse en una ecografía (la cual crea imágenes del cuerpo).

Después de que nace el bebé: la gastrosquisis se observa inmediatamente cuando nace el bebé.

### Síndrome de bandas amnióticas

El síndrome de bandas amnióticas (SBA) comprende un grupo de anomalías congénitas, que aparecen de forma esporádica, y se caracterizan por la aparición de anillos fibrosos producidos por la ruptura temprana del amnios pudiendo provocar, por isquemia, desde constricciones menores y linfedema de los dedos, hasta anomalías congénitas complejas, como amputaciones de miembros (por disminución del flujo sanguíneo). La prevalencia estimada es variable, encontrando en las distintas publicaciones una frecuencia de 1:1 200 a 1:15 000 nacidos vivos.



De etiología desconocida, en ocasiones se ha asociado a exposiciones teratogénicas, como el ácido lisérgico y la metadona. Al ser un trastorno esporádico, "no existe riesgo de recurrencia", sin embargo, hay algunos casos relacionados con enfermedades del tejido

colágeno y casos familiares de epidermólisis bullosa. Se han propuesto 2 hipótesis sobre su patogenia:

- Teoría endógena: por un defecto evolutivo en la formación de tejido conectivo de las extremidades.

- Teoría exógena (propuesta por Torpin): por ruptura del amnios con un corion sin alteraciones, de esta forma se perdería líquido a través del corion permeable y conduciría a oligoamnios. El feto quedaría atrapado con el corion adherente a través de un amnios permeable y se producirían anillos constrictivos.

Esto produciría una expresión clínica muy heterogénea según las partes afectadas, de modo que es posible encontrar hendiduras cráneo-faciales, alteraciones craneales que van desde la encefalocele a la acránea, disrupción de la pared abdominal, afectaciones variables de los miembros, entre otras alteraciones.

La fisiopatología de esta dolencia está relacionada con períodos críticos de la embriogénesis y la organogénesis. Se considera un error de la morfogénesis de tipo disruptivo. Diversos estudios intentan mediante diferentes teorías explicar la fisiopatología de esta entidad.

Las malformaciones dependen del momento en que se produce la lesión, entre las 6 y las 18 sem. En ocasiones, se han descrito también asociados a malformaciones internas, como anomalías cardíacas y del sistema nervioso central. El SBA se considera un error en la morfogénesis de tipo disruptivo, que resulta de la destrucción secundaria a la interferencia en un órgano o región corporal fetal que previamente tenía un desarrollo normal, de algún factor extrínseco o por interferencias internas no heredables.

El SBA exhibe una variedad de manifestaciones clínicas que deben ser conocidas para llevar a cabo un correcto diagnóstico clínico durante el período neonatal y descartar la coexistencia de otras alteraciones que pudieran estar también presentes. De esta forma, el diagnóstico precoz intrauterino y el avance de la cirugía fetal podrían, tal vez, minimizar las deformidades presentes en este síndrome mediante procedimientos quirúrgicos especializados en centros de medicina fetal para mejorar la parte funcional y estética de los tejidos y órganos afectados.

## Hernia diafragmática congénita



Es una anomalía congénita en la cual hay una abertura anormal en el diafragma, el músculo entre el pecho y el abdomen que le ayuda a respirar. Esta abertura permite que parte de los órganos abdominales se muevan hasta la cavidad torácica cerca de los pulmones.

Una hernia diafragmática es una rara anomalía que ocurre mientras el bebé se está desarrollando en el útero. El diafragma no se ha desarrollado completamente. Debido a esto, los órganos abdominales como el estómago, el intestino delgado, el bazo, parte del hígado y el riñón pueden ocupar parte de la cavidad torácica.

Una HDC con frecuencia involucra solo un lado del diafragma. Es más común que se presente en el lado izquierdo. A menudo, el tejido del pulmón y la zona de los vasos sanguíneos tampoco se desarrollan normalmente. No está claro si la hernia diafragmática causa el desarrollo deficiente del tejido pulmonar y los vasos sanguíneos, o si es

al revés.

El 40% de los bebés con esta afección tienen otros problemas también. Tener un padre o hermano con esta afección incrementa el riesgo de padecerla.

Los problemas respiratorios graves normalmente se presentan poco después de que el bebé nace, debido al movimiento ineficaz del músculo del diafragma y la aglomeración del tejido del pulmón. Los problemas respiratorios y los niveles de oxígeno a menudo se deben también al tejido pulmonar y los vasos sanguíneos subdesarrollados. Otros síntomas incluyen:

- Coloración azulada de la piel debido a la falta de oxígeno
- Respiración rápida (taquipnea)
- Frecuencia cardíaca rápida (taquicardia)

Una ecografía fetal puede mostrar órganos abdominales en la cavidad torácica. La madre embarazada puede tener una gran cantidad de líquido amniótico.

Un examen del bebé muestra: Movimientos irregulares del tórax, falta de ruidos respiratorios en el lado de la hernia, sonidos abdominales que se escuchan en el tórax, abdomen que se ve menos protuberante que el de un recién nacido normal y se siente menos lleno al tacto. Una reparación de una hernia diafragmática requiere cirugía, la cual se practica para colocar los órganos abdominales en la posición apropiada y reparar la abertura en el diafragma.

El bebé necesitará soporte respiratorio durante el período de recuperación. A algunos bebés se les coloca una derivación cardiopulmonar para ayudar a suministrar suficiente oxígeno al cuerpo.

El desenlace clínico de la cirugía depende de qué tan bien se hayan desarrollado los pulmones del bebé y también de si hay o no algún otro problema congénito. Por lo regular, el pronóstico es muy bueno para los bebés que tengan suficiente tejido pulmonar y que no tengan otros problemas. Los avances médicos han hecho posible que más de la mitad de los bebés con esta afección sobrevivan. Los bebés que sobreviven a menudo tienen problemas respiratorios, de alimentación y crecimiento.

No se conoce ninguna forma de prevención. Las parejas con antecedentes familiares de este problema podrían querer buscar asesoría genética.

### Eritroblastosis fetal e hidropesía fetal



La eritroblastosis o Enfermedad hemolítica del Recién Nacido se trata de una anemia hemolítica del feto o del recién nacido, causada por transmisión transplacentaria de anticuerpos específicos de la madre contra la membrana eritrocitaria fetal generalmente secundaria a una incompatibilidad entre el grupo sanguíneo de la madre y el del feto. Cuando los glóbulos rojos fetales cruzan la placenta pueden estimular la producción de anticuerpos maternos contra aquellos antígenos fetales no heredados de la madre y considerados, por lo tanto, como extraños. Las manifestaciones clínicas más importantes son anemia, ictericia y hepatoesplenomegalia, la sobrecarga de bilirrubina circulante puede producir desde cuadros leves hasta la forma más grave de encefalopatía bilirrubínica (Kernicterus). Para el manejo de esta enfermedad, se cuenta con procedimientos diagnósticos y terapéuticos muy variados, entre los cuales se destacan la espectrofotometría del líquido amniótico, las transfusiones intrauterinas y las exanguinotransfusiones. En algunos países la isoimmunización sistemática de las madres Rh (-) ha producido una disminución de la incidencia a cerca del 1%.

Se conoce como hidrops a la acumulación de líquido en el tejido celular subcutáneo y en una o más cavidades serosas fetales (pleura, peritoneo y pericardio). Se acompaña invariablemente de edema placentario y generalmente de polihidroamnios en etapas iniciales de la enfermedad, aunque la anuria fetal es frecuente en casos de fetos muy comprometidos, lo que condiciona oligoamnios severo. Antiguamente esta condición fue considerada

idiopática, hasta que el descubrimiento de los grupos sanguíneos y de sensibilización materna al antígeno Rh estableció una causa conocida de índole inmunológica (hidrops inmune).

Las causas que desencadenan el hidrops fetal no son claras y probablemente no son únicas. Actualmente no parece tan evidente la importancia asignada inicialmente a la caída de la presión coloidosmótica, ya que una reducción del 40% de la concentración de albúmina plasmática no se acompaña de hidrops y, a su vez, muchas condiciones hidrópicas no se asocian a hipoalbuminemia. Lo que sí parece jugar un rol preponderante, según se desprende de investigaciones en modelos animales y computacionales, es la elevación de la presión venosa centra. Esta situación se presenta en una serie de condiciones clínicas y experimentales como anemia, taquiarritmias, obstrucción linfática y masas torácicas que dificultan el retorno venoso, alteran el drenaje linfático y desencadenen insuficiencia cardiaca, lo que está favorecido por la interdependencia interventricular que hace al corazón fetal muy susceptible a la sobrecarga de volumen.

En todos los embarazos en que se diagnostique hidrops fetal por ultrasonografía se deberá iniciar una acuciosa búsqueda diagnóstica frente a diferentes factores presentes en la historia materna, historia familiar y factores asociados en el presente embarazo. Se calcula que esta condición afecta a 1 de cada 1.000 embarazos, sin embargo, esta incidencia depende de varios factores, siendo la edad gestacional al diagnóstico uno de ellos. Publicaciones recientes hablan de diagnósticos cada vez más tempranos de hidrops, muchos de los cuales resultan en abortos precoces. También la época del año influye en la incidencia del hidrops, ya que la prevalencia varía debido a diferencias en la exposición y respuesta inmune a infecciones virales, por último, las razas y la zona geográfica en estudio también son consideraciones importantes.

#### Morbi-mortalidad

Varía ampliamente dependiendo de la causa, pero la mayoría de los autores dan cifras de mortalidad del orden de 60-90%, aunque estas cifras tienden a disminuir con la mejoría de la atención materno-fetal. El origen de esta variación radica, la mayoría de las veces, en la causa misma del hidrops, como, por ejemplo, las malformaciones congénitas severas que presentan hidrops en su historia natural y que conllevan alta mortalidad en etapas tempranas de la gestación.

Una vez realizado el diagnóstico ultrasonográfico de hidrops fetal se debe iniciar simultáneamente el análisis materno y la evaluación del feto por medio de exámenes de laboratorio y de imágenes, partiendo por los análisis o pruebas menos invasivos y simples y continuando con los de mayor complejidad y/o más invasivos. Tal como se mencionará anteriormente, el diagnóstico de hidrops se basa en la presencia de derrames serosos en un feto con edema subcutáneo al examen ultrasonográfico. Se puede observar la presencia de derrame aislado en un área del cuerpo fetal (quilotórax aislado o ascitis aislada), pero en general, y de acuerdo a evidencia reciente, esto está indicando la fase inicial del proceso

hidrópico, por lo que es fundamental el estudio seriado.  
Prevención

Los medios más efectivos para proteger a los niños contra la enfermedad hemolítica son los que previenen la sensibilización materna a los antígenos fetales o inhiben la producción de anticuerpos específicos contra estos antígenos. Esto se logra, aparte de un cuidado obstétrico adecuado que prevenga posibles hemorragias transplacentarias, con la inmunización pasiva de las madres Rh (-) no sensibilizadas, con hijos Rh (+), por medio de una globulina hiperinmune anti-Rh en las primeras 72 horas después del parto; la dosis usual es de 300 microgramos por vía intramuscular.

### Síndrome alcohólico fetal



El cuadro completo, con todas las características clínicas de lo que hoy se conoce como síndrome alcohólico fetal (FAS, sigla en inglés de fetal alcohol syndrome) fue descrito por primera vez en 1957, en la tesis doctoral de una olvidada pediatra francesa: Jacqueline Rouquette. El síndrome alcohólico fetal (SAF), es un patrón de defectos físicos, mentales y del comportamiento que se observan en los recién nacidos de madres

que han consumido alcohol durante el embarazo. Estos defectos ocurren principalmente durante el primer trimestre donde el feto es más susceptible a los efectos teratogénicos del alcohol. El criterio diagnóstico que se va a describir con relación al SAF es que éste es la manifestación más severa de los desórdenes fetales causados por el alcohol.

La exposición prenatal al alcohol es la causa del síndrome de alcoholismo fetal. El alcohol es una de las sustancias más comunes e importantes que afectan al desarrollo del cerebro, y su consumo durante el embarazo puede producir numerosas anomalías físicas, cognitivas y de conducta, siendo una de las causas principales, no genéticas, de defectos congénitos y de diferentes grados de discapacidad mental prevenible. En el curso de investigaciones sobre defectos de nacimiento, se identificó un patrón específico de malformaciones, retraso del desarrollo y disfunciones del Sistema Nervioso Central (SNC) que se observaban en algunos hijos de madres alcohólicas. SAF se consideró una de las tres causas principales de retraso mental, de una frecuencia comparable al Síndrome de Down o la espina bífida. De las tres, SAF es la única conocida que se puede evitar.

El alcohol atraviesa la placenta rápidamente y llega al feto. Numerosos estudios han demostrado un movimiento libre bidireccional de alcohol entre el compartimiento materno y el fetal. El etanol y su metabolito acetaldehído pueden alterar el desarrollo del feto mediante la

interrupción de la diferenciación celular y el crecimiento, alteración del ADN y la síntesis de proteínas y la inhibición de la migración celular. Además, ambos modifican el metabolismo intermediario de hidratos de carbono, proteínas y grasas, disminuyen la transferencia de aminoácidos, glucosa, ácido fólico, zinc y otros nutrientes a través de la barrera de la placenta, afectando indirectamente el crecimiento del feto debido a la falta de nutrientes intrauterinos.

Además de las alteraciones características del SAF, se pueden observar efectos adversos sobre el resultado del embarazo, tales como un mayor riesgo de aborto espontáneo, desprendimiento prematuro de placenta, parto prematuro, amnioititis, muerte fetal y muerte súbita fetal

#### Signos y síntomas

**Deficiencia en el crecimiento:** La deficiencia en el crecimiento se define como la altura, peso, o ambos, inferiores a la media debido a la exposición prenatal al alcohol y puede ser evaluado en cualquier punto de la vida.

**Rasgos faciales:** Las principales alteraciones de la cara son: fisuras palpebrales cortas, ptosis palpebral, puente nasal aplanado y ancho, pliegue epicanto, hipotelorismo, estrabismo, hipoplasia de maxilar, nariz corta, labio superior delgado, micrognatia, alteraciones en los pabellones auriculares, microcefalia, estas alteraciones a su vez están relacionadas con anomalías cardíacas de tipo septal.

**Alteraciones del sistema nervioso central (SNC):** Actualmente se sabe que el alcohol produce alteraciones en el desarrollo embrionario de las neuronas cerebrales, ya que el mismo depende de la biosíntesis de ciertos gangliósidos la cual es bloqueada cuando existe exposición a niveles moderados de alcohol, de allí que se produzca un desarrollo cerebral embrionario aberrante y que el componente del sistema nervioso central se manifieste como parte del Síndrome de Alcohol Fetal. Los trastornos neurológicos se expresan como signos "duros", o trastornos diagnosticables, tales como la epilepsia u otros trastornos convulsivos, o como signos blandos, los cuales son más amplios, tales como alteración en las habilidades motoras, trastornos neurosensoriales, pérdida de la audición, alteraciones en la marcha y en la propiocepción.

### Displasia esquelética



Las displasias músculo-esqueléticas o también conocidas como displasias óseas (DO) o displasias esqueléticas (DE) constituyen un grupo heterogéneo de trastornos que afectan el crecimiento, la morfología y el desarrollo de ese sistema. Aunque se han descrito más de 270 displasia esqueléticas, el número que puede ser diagnosticado en la etapa prenatal examen ultrasonográfico es considerablemente menor. Las DE tienen una prevalencia reportada de 2,4-7,5/10 000 nacidos vivos. Del total de fetos nacidos 23 % de los fetos afectados mueren intraútero y 32 % en la primera semana de vida.

El diagnóstico prenatal de una DE específica o de un síndrome depende del conocimiento de los antecedentes de la pareja. En ausencia de esto, el diagnóstico etiológico de una displasia descubierta por examen ultrasonográfico puede ser, no solo difícil, sino imposible. Los fetos con DE representa 1-3 % de aquellos con anomalías detectadas por ultrasonografía. La clasificación de las DE resulta difícil, tanto por la poca frecuencia de muchas de ellas, como por la falta de conocimiento de sus causas. Por este motivo muchas clasificaciones se basan en criterios radiológicos, histológicos y clínicos. Dentro de las DE, en el grupo de la Osteocondrodisplasias, se encuentra la Osteogénesis imperfecta (OI) la cual se caracteriza, entre otras manifestaciones, por una severa fragilidad ósea. Esta situación conduce a una osificación anormal y múltiples fracturas; su causa ha sido relacionada con un trastorno de uno de los dos genes (COLA 1 y COLA 2) responsables de la producción del colágeno tipo 1, que provoca un defecto de su formación, organización y composición química. Se describen cuatro tipos de OI, de ellas, el tipo II es la única con diagnóstico prenatal, también llamada variedad perinatal. Su diagnóstico se hace posible desde las 15 y antes de las 24 semanas de embarazo por las múltiples fracturas intrauterinas y el acortamiento severo de los miembros.

El diagnóstico diferencial de la OI debe realizarse con aquellas DE en las que se destacan alteraciones del crecimiento y desarrollo del hueso y cartílago; entre ellas se encuentran las DE letales como la Displasia tanatofórica, la Displasia camptomélica, la Acondrogénesis y el Síndrome de costillas cortas y polidactilia. mbros. Constituye la forma más severa y letal de la enfermedad.

La Displasia tanatofórica es la DE letal más común en fetos y neonatos. Se caracteriza por micromelia (acortamiento de toda la extremidad) severa, macrocefalia, disminución del tórax fetal y polihidramnios; la Displasia camptomélica es una DE rara, casi siempre letal y autosómica dominante por una mutación nueva "mutación de novo". En esta última podemos encontrar huesos largos, cortos e incurvados ventralmente (fémur y tibia) también pueden estar presentes anomalías faciales como micrognatia y labio leporino y defectos cardíacos.

El diagnóstico prenatal por ultrasonografía de las DE es difícil, de ahí la importancia que reviste un asesoramiento genético bien documentado cuando se hace el diagnóstico de esta enfermedad prenatalmente, por el mal pronóstico, que generalmente trae consigo, tanto para la vida intrauterina como posnatal.

Un incremento en la translucencia nucal (TN) en la US del primer trimestre se ha asociado con displasia esquelética letal, lo que nos permite sospechar esta patología a una edad gestacional cada vez más temprana. Este incremento en la TN puede ser explicado por compresión mediastínica por la estrechez torácica y por las anomalías en la composición de la matriz extracelular (defectos en el colágeno).

## Síndrome de patau

### Síndrome de Patau



El síndrome de Patau es una de las trisomías autosómicas viables más severas, con una sobrevivencia de 3 días aproximadamente. Fue descrita por Patau y col. en 1960 y es menos frecuente que la trisomía 21 o Síndrome de Down y que la trisomía 18 o Síndrome de Edwards. El síndrome de Patau es causado por la presencia de un cromosoma 13 adicional, el cual es un cromosoma acrocéntrico mediano. Este síndrome es la trisomía reportada más infrecuente en la especie humana (1 de cada 12.000 nacidos vivos) aunque es más frecuente en abortos espontáneos y mortinatos.

Se cree que entre el 80 y el 90% de los fetos con el síndrome no llegan a término, pero si llegan a término, suelen fallecer en el primer año de vida por problemas

cardiorrespiratorios. Tiene retraso de crecimiento intrauterino y bajo peso al nacer, con múltiples malformaciones. Las alteraciones características afectan al sistema nervioso central, corazón y riñones.

En todos los casos el retraso psicomotor es muy grave e impide el desarrollo de las funciones básicas del individuo.

El cráneo presenta microcefalia con un cerebro morfológicamente anormal, la cara presenta anomalías de los globos oculares, la nariz es aplanada, y la boca suele presentar fisuras labiales y palatinas. Las orejas son displásicas y de implantación baja con sordera total por alteraciones del sistema nervioso central. En el tórax pueden localizarse anomalías graves cardíacas y de los grandes vasos.

En el abdomen suelen presentar anomalías de las vísceras, riñones poliquísticos y malformaciones del aparato genital. También en las extremidades presentan malformaciones

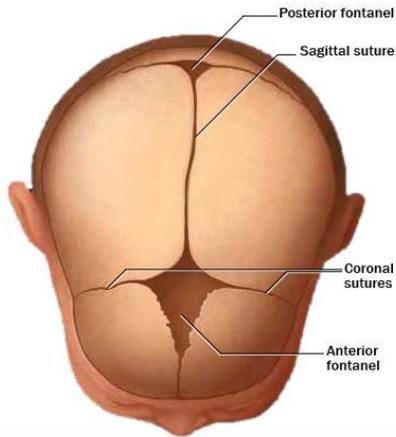
en los dedos de manos y pies y displasia de caderas junto con malformaciones de la columna vertebral.

En más del 90% de los casos se suele asociar con errores durante la meiosis materna y por ello, el riesgo aumenta con la edad de la mujer. Esto es así porque el envejecimiento de la reserva ovárica se traduce en un mayor riesgo de que los ovocitos realicen el reparto de los cromosomas a las células hijas de forma incorrecta dando lugar a embriones con más o menos cromosomas.

En la reproducción normal 1 óvulo y 1 espermatozoide comienzan teniendo el número usual de 46 cromosomas. El óvulo y el espermatozoide sufren una división celular y finalmente poseen 23 cromosomas cada uno. A veces ocurre un error con la división y el óvulo o el espermatozoide en vez de tener una copia del cromosoma 13 tienen una copia extra. Si este óvulo o espermatozoide se fertiliza, la gestación tendrá 3 copias del cromosoma 13. Se asocia a un problema meiótico materno más que paterno. Estudios genéticos en afectados revelan que 75% corresponden a no disyunción meiótica, 20% corresponden a traslocaciones y 5% corresponden a mosaicismo. Debido a las malformaciones la mayoría muere al poco tiempo de nacer, el mayor porcentaje antes de los 3 meses. El 80% no llegan al término de la gestación. La prevalencia de nacimientos con esta alteración cromosómica es 1% en embarazos de término. El pronóstico de vida se relaciona con la gravedad de las malformaciones que depende a su vez con el grado de alteración cromosómica. El mosaicismo es la menos complicada y con mayor supervivencia: 28% mueren en la primera semana, 44% mueren en el primer mes, 86% mueren antes del primer año y 5% mueren antes de los 3 años.

El diagnóstico se sospecha en la ecografía del primer trimestre con la detección de marcadores cromosómicos y en el segundo trimestre con el estudio morfológico. La ecografía puede diagnosticar en 90% por las malformaciones estructurales graves.

## Craneosinostosis



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

Es un defecto congénito en el cual una o más suturas de la cabeza del bebé se cierran antes de lo normal. 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.

Se desconoce la causa de la craneosinostosis. Los genes pueden jugar un papel, pero generalmente no hay un antecedente familiar de la afección. Con mayor frecuencia, puede ser causado por presión externa en la cabeza del

bebé antes del nacimiento. Se cree que el desarrollo anormal de la base del cráneo o de las membranas alrededor de los huesos de este, afecta el movimiento y la posición de los huesos a medida que crecen. En casos en los que se transmite de padres a hijos, puede ocurrir con otros problemas de salud, como convulsiones, disminución de la capacidad intelectual y ceguera. Los trastornos genéticos comúnmente ligados a craneosinostosis incluyen los síndromes de Crouzon, Apert, Carpenter, Saethre-Chotzen y Pfeiffer. Sin embargo, la mayoría de los niños con craneosinostosis son por lo demás sanos y tienen una inteligencia normal.

Los síntomas dependen del tipo de craneosinostosis. Pueden incluir:

- Ausencia de un "punto blando" (fontanela) en el cráneo del bebé
- Surco sobresaliente y duro a lo largo de las suturas afectadas
- Forma de cabeza irregular
- Poco o ningún aumento del tamaño de la cabeza con el tiempo a medida que el bebé crece

Los tipos de craneosinostosis son:

La sinostosis sagital (escafocefalia) es el tipo más común. Afecta a la sutura principal en la parte superior de la cabeza. El cierre prematuro fuerza a la cabeza a crecer alargada y estrecha, en lugar de ser ancha. Los bebés con este tipo tienden a tener una frente amplia. Es más común en niños que en niñas.

La plagiocefalia frontal es el segundo tipo más común. Afecta a la sutura que se extiende de oreja a oreja en la parte superior de la cabeza. Normalmente se presenta en un lado, causando que los bebés tengan una frente plana y las cejas levantadas, así como que el oído esté

prominente de ese lado. La nariz del bebé también puede aparentar estar jalada hacia adelante de ese lado. Esto es más común en las niñas que en los niños.

La sinostosis metópica es una forma poco frecuente que afecta la sutura cercana a la frente. La forma de la cabeza del niño se puede describir como trigonocefalia, debido a que la parte superior de la cabeza parece triangular, con una frente estrecha o puntiaguda. Puede variar de leve a grave.

El proveedor de atención médica palpará la cabeza del bebé y llevará a cabo un examen físico. Se pueden realizar los siguientes exámenes:

1. Medición de la circunferencia de la cabeza del bebé
2. Radiografías del cráneo
3. TC de la cabeza

Las citas de control del niño sano son una parte importante del cuidado de la salud de su hijo. Permiten que su proveedor revise regularmente el crecimiento de la cabeza del bebé con el paso del tiempo. Esto ayudará a identificar los problemas a tiempo. Usualmente es necesario hacer una cirugía. Esta se realiza mientras el bebé aún es un lactante. Los objetivos de la operación son:

- Aliviar cualquier presión sobre el cerebro.
- Asegurarse de que haya espacio suficiente en el cráneo para permitir el crecimiento apropiado del cerebro.
- Mejorar la apariencia de la cabeza del niño.

### Acromegalia



Es una afección en la cual hay demasiada hormona del crecimiento (HC) en el cuerpo. La acromegalia es una afección poco frecuente. Se presenta cuando la hipófisis produce demasiada hormona del crecimiento. La hipófisis es una glándula endocrina pequeña, pegada a la parte inferior del cerebro. Esta controla, produce y secreta varias hormonas, por ejemplo, la del crecimiento. Normalmente un tumor no canceroso (benigno) en la hipófisis libera demasiada hormona del crecimiento. Los tumores hipofisarios se pueden heredar en muy pocos casos. La producción

excesiva de HC en los niños produce gigantismo en vez de acromegalia.

Si sospecha acromegalia, su médico le hará un examen de sangre para revisar el nivel del factor IGF-1. Este es un buen examen para detectar la acromegalia por el vínculo que existe entre un exceso de GH y niveles elevados del factor IGF-1. Otra forma de diagnosticar la acromegalia consiste en medir la GH durante un examen de tolerancia a la glucosa oral. Para este examen el paciente toma agua con azúcar y después se mide el nivel de GH en la sangre. Normalmente, el azúcar hace que la pituitaria pare de producir GH.

Los síntomas de la acromegalia pueden incluir:

- Dolores de cabeza
- Adormecimiento o ardor en las manos y los pies
- Síndrome del túnel carpiano
- Elevación del azúcar en la sangre
- Problemas cardíacos (ataque al corazón, fallo cardíaco o agrandamiento del corazón)
- Presión sanguínea alta (hipertensión)
- Artritis
- Bocio (agrandamiento de la tiroides)
- Apnea del sueño (suspensión y reinicio de la respiración varias veces durante el sueño)
- Fatiga
- Trastornos menstruales (menstruación irregular; ausencia de menstruación)
- Disminución del deseo sexual

La cirugía para extirpar el tumor hipofisario que causa esta enfermedad a menudo corrige la HC anormal. Algunas veces, el tumor es demasiado grande para extirparlo por completo y la acromegalia no se cura. En este caso se pueden usar medicamentos y la radiación para tratar la acromegalia.

Algunas personas con tumores que son demasiado complicados para extirpar con una cirugía son tratados con medicamentos en lugar de cirugía. Estos medicamentos pueden bloquear la producción de la hormona del crecimiento de la glándula hipofisaria y evitar la acción de dicha hormona en otras partes del cuerpo.

La función hipofisaria normal está sometida a un estrecho control hipotalámico y de retroalimentación negativa que comprende la propia GH, el factor de crecimiento similar a la insulina de tipo 1 y las hormonas hipotalámicas: la hormona liberadora de GH, que potencia la

secreción de GH y su transcripción genética, y la somatostatina, que inhibe su secreción y tiene escasos efectos en su síntesis. Así, la acromegalia es causada en 98 % de los casos por un tumor secretor de GH, localizado en la hipófisis, mientras que las causas extra hipofisarias son muy raras.

### Pectus excavatum



Las depresiones de la región condroesternal, conocidas como tórax en embudo o pectus excavatum, son una de las anomalías congénitas más frecuentes de la pared anterior del tórax. Su corrección ha sido siempre quirúrgica, para lo cual están descritas varias técnicas que pueden clasificarse en dos grupos: 1) Las que actúan modificando la anatomía costal y esternal y 2) Las que se limitan a disimular el defecto mediante rellenos. En esta patología el esternón y la pared torácica son desplazadas posteriormente creando una compresión del contenido torácico.

Su incidencia es de 1:700 a 1:1000 recién nacidos, afectando principalmente a varones en una relación 3:1 y a la raza blanca. Puede existir una relación familiar

El pectus excavatum, consiste en una depresión anormal del esternón, producida por la angulación posterior del cuerpo de éste, desde su unión con el manubrio esternal. Los cartílagos costales son más largos y angulados hacia atrás y el apéndice xifoideo suele doblarse hacia delante en forma prominente. Esto da lugar a una concavidad de profundidad variable en la pared anterior del tórax, desde la tercera hasta la octava costilla. En casos extremos, el esternón puede estar prácticamente en contacto con la columna.

En general, aumenta de forma progresiva con el crecimiento del niño hasta la adolescencia, siendo muy improbable su regresión espontánea. En la mayoría de los afectados no produce alteraciones funcionales. En niños pequeños, la dinámica respiratoria puede adoptar características particulares en la inspiración o con el llanto, presentando el esternón un movimiento paradójico, hundiéndose y acompañándose de abdomen prominente. Pero si la depresión es muy acentuada puede ser causa de problemas cardiorrespiratorios. En todos los casos, produce una deformidad estética con repercusión psíquica de gran magnitud.

La corrección del pectus excavatum ha sido siempre quirúrgica; se han descrito varias técnicas que podríamos clasificar en dos grupos: 1) Las que actúan modificando la anatomía costal y esternal y 2) Las que se limitan a disimular el defecto mediante rellenos. Todos los procedimientos quirúrgicos del primer grupo han dado buenos resultados cuando la indicación y la técnica han sido correctas, pero siempre con un nivel de riesgo elevado y con

complicaciones importantes que van desde dolor postoperatorio a largo plazo, neumotórax, aneurismas de los vasos mamarios, perforación pericárdica durante la cirugía o desplazamiento de la barra en la técnica de Nuss, una de las más empleadas.

### Distrofia muscular de Duchenne (DMD)



Las distrofias musculares forman parte de una variedad de alteraciones genéticas que se encuentran asociadas a diversas mutaciones de genes que llevan a debilitamiento y atrofia muscular progresiva.

La distrofia muscular de Duchenne es una forma de distrofia muscular que empeora rápidamente. Otras distrofias musculares (incluida la distrofia muscular de Becker) empeoran mucho más lentamente.

La distrofia muscular de Duchenne es causada por un gen defectuoso para la distrofina (una proteína en los músculos). Sin embargo, a menudo se presenta en personas con familias sin antecedentes conocidos de esta afección.

La afección afecta con mayor frecuencia a los niños debido a la manera en que la enfermedad se hereda.

Los hijos de mujeres portadoras de la enfermedad (mujeres con un cromosoma defectuoso, pero que no presentan síntomas) tienen cada uno un 50% de probabilidades de tener la enfermedad y las hijas tienen cada una un 50% de probabilidades de ser portadoras. En ocasiones muy poco frecuentes, una mujer puede ser afectada por la enfermedad.

La distrofia muscular de Duchenne se presenta en aproximadamente 1 de cada 3600 varones. Debido a que se trata de un trastorno hereditario, los riesgos incluyen antecedentes familiares de la distrofia muscular de Duchenne.

Los síntomas frecuentemente aparecen antes de los 6 años de edad. Pueden darse incluso desde el período de la lactancia. La mayoría de los varones no muestran síntomas en los primeros años de vida.

Los síntomas pueden incluir:

- Fatiga
- Problemas de aprendizaje (el CI puede estar por debajo de 75)
- Discapacidad intelectual (posible, pero que no empeora con el tiempo)
- Debilidad muscular:

- Comienza en las piernas y la pelvis, pero también se presenta con menos gravedad en los brazos, el cuello y otras zonas del cuerpo

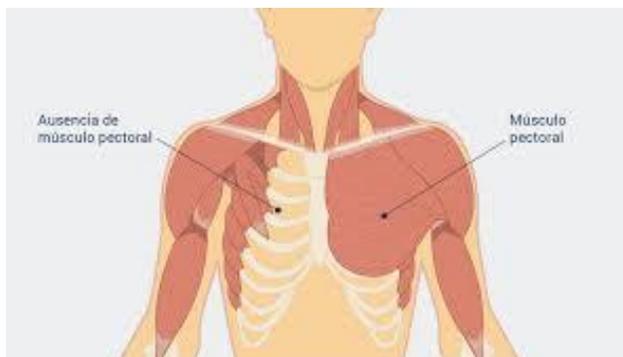
La edad de aparición de los síntomas, distribución de la debilidad muscular y el modelo de herencia indicado por una historia familiar proporciona información esencial en el diagnóstico de DMD. La creatine kinasa ( CMK ) sérica es el examen inicial para detectar este padecimiento. En las etapas iniciales se encuentra elevada 50 a 100 veces del valor normal, mientras que en las etapas finales se reduce significativamente debido a la pérdida de masa muscular.

Los exámenes pueden abarcar: Electromiografía (EMG), pruebas genéticas, biopsia de músculo y creatina-kinasa en suero.

No existe una cura conocida para la distrofia muscular de Duchenne. El objetivo del tratamiento es controlar los síntomas para optimizar la calidad de vida. Los esteroides pueden disminuir la pérdida de fuerza muscular. El niño puede empezar a tomarlos cuando recibe el diagnóstico o cuando la fuerza muscular comienza a declinar. El uso de esteroides y la falta de actividad física pueden llevar a un aumento de peso excesivo. Se estimula la actividad muscular. La inactividad (como permanecer en cama) puede empeorar la enfermedad muscular. La fisioterapia puede ser de gran ayuda para mantener la fuerza y la función musculares. Con frecuencia, se necesita terapia del lenguaje.

Se recomienda la asesoría genética si existen antecedentes de la enfermedad en la familia. Los estudios genéticos llevados a cabo durante el embarazo son muy precisos para detectar la distrofia muscular de Duchenne.

### Secuencia de Poland



El síndrome de Poland, conocido también como Secuencia de Poland o anomalía de Poland, fue descrito por primera vez por Alfred Poland en 1841. Corresponde a una alteración musculoesquelética congénita caracterizada por la ausencia total o parcial del músculo pectoral mayor asociada a anomalías de la extremidad superior ipsilateral. Su incidencia varía entre 1 en 7.000 a 1 en 100.000 recién nacidos vivos y

en el 75 % de los casos la anomalía se sitúa en el hemicuerpo derecho.

No existe un patrón de herencia determinado, ni factores de riesgo definidos y es excepcional la recurrencia familiar. La patogenia no es bien conocida, aunque se atribuye a una interrupción

del flujo sanguíneo de la arteria subclavia durante la sexta semana de gestación. Se han propuesto varias hipótesis sobre la causa de esta enfermedad, y la más admitida es aquella que hace referencia a la irrigación de la región pectoral y sus estructuras adyacentes, durante la embriogénesis.

Entre la cuarta y quinta semana del desarrollo embrionario, toma lugar la diferenciación de las arterias subclavias, las cuales, posteriormente, dan origen a ramas encargadas de la irrigación el segmento anterior de tórax y abdomen, miembro superior y estructuras contiguas. Simultáneamente a la aparición del sistema arterial, se diferencian los tejidos del músculo pectoral mayor en la sexta semana, por lo que se considera, que eventos de isquemia secundarios a disrupción vascular se manifestarían clínicamente, como la ausencia o hipoplasia del tejido implicado. Procesos de disrupción vascular explican la expresividad variable de la secuencia, pues dependiendo del compromiso en la irrigación, se determinaría la severidad del fenotipo. Esta hipótesis vascular involucra 2 posibles mecanismos: uno sugiere la disminución del flujo sanguíneo en la arteria subclavia o en alguna de sus ramificaciones por efecto mecánico compresivo; otro propone la existencia de mutaciones en los genes implicados en la morfogénesis de la arteria subclavia, que dan lugar a alteraciones del flujo sanguíneo por anomalías estructurales de los vasos.

El diagnóstico se realiza en base a la presencia de aplasia o hipoplasia del músculo pectoral mayor y al menos una anomalía asociada. Entre éstas, las más frecuentes son aplasia o hipoplasia del pezón, malformaciones de la mano como sindactilia, braquisindactilia, asimetría de extremidad superior, hipoplasia del radio/cúbito, aplasia/hipoplasia costal, ausencia de vello axilar, anomalías dermatológicas, dextrocardia, anomalías hepáticas o de vía biliar. La presencia de estas alteraciones es variable y excepcionalmente se presenten todas en un mismo individuo.

La mayoría de los pacientes con síndrome de Poland no requieren de un tratamiento quirúrgico para reparar la deformación torácica. De este modo, la indicación quirúrgica se reserva para los siguientes casos: 1) depresión torácica unilateral con riesgo de progresar; 2) falta de protección del pulmón o corazón; 3) movimiento paradójico de la pared torácica; 4) hipoplasia o aplasia mamaria en mujeres; 5) defecto cosmético secundario a la ausencia del pectoral mayor en hombres.

## Osteogénesis imperfecta

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad congénita del tejido conectivo cuyo defecto bioquímico primario, determinado genéticamente, se manifiesta como una alteración cuantitativa y/o cualitativa del colágeno tipo I. Es una afección que ocasiona huesos extremadamente frágiles. Las osteogénesis imperfectas se clasifican en tipos: I, II, III, IV, V y VI. Las de tipo I y IV se subdividen de acuerdo a la presencia o no, de dentina opalescente y la tipo II se divide en tres subgrupos dependiendo de las características radiológicas. La prevalencia estimada de todos los tipos combinados es de 0,5 en 10.000 nacimientos. Las OI son causadas por mutaciones en los dos genes que codifican las cadenas de colágeno tipo 1, COL1A 1, localizado en el cromosoma 17 y COL1A 2, localizado en el cromosoma 7. El tipo de herencia varía de acuerdo a los tipos y subtipos de OI y la severidad puede ser muy variable, y es diferente hasta en una misma familia, desde individuos sin fracturas, hasta pacientes con múltiples fracturas



La osteogénesis u osteogenia imperfecta (OI) está presente al nacer. A menudo es causada por un defecto en un gen que produce el colágeno tipo 1, un pilar fundamental del hueso. Existen muchos defectos que pueden afectar este gen. La gravedad de la OI depende del defecto específico de dicho gen.

Si tiene 1 copia del gen, usted tendrá la enfermedad. La mayoría de los casos de OI se heredan de uno de los padres; sin embargo, algunos casos son el resultado de nuevas mutaciones genéticas. Una persona con OI tiene un 50% de probabilidades de transmitirle el gen y la enfermedad a sus hijos.

Todas las personas con OI tienen huesos débiles, y son más propensas a sufrir fracturas. Las personas con OI con frecuencia tienen una estatura por debajo del promedio (estatura baja). Sin embargo, la gravedad de la enfermedad varía enormemente.

Los síntomas clásicos incluyen:

- Tinte azul en la parte blanca de los ojos (esclerótica azul)
- Fracturas óseas múltiples
- Pérdida temprana de la audición (sordera)

Debido a que el colágeno tipo 1 también se encuentra en los ligamentos, las personas con OI a menudo tienen articulaciones flexibles (hipermovilidad) y pies planos. Algunos tipos de OI también llevan al desarrollo deficiente de los dientes.

La OI con frecuencia se sospecha en niños cuyos huesos se rompen con muy poca fuerza. Un examen físico puede mostrar que la esclerótica de los ojos tiene un tinte azul.

Se puede hacer un diagnóstico definitivo utilizando una biopsia de piel en sacabocados. Se le puede realizar un examen sanguíneo de ADN a los miembros de la familia. Si hay antecedentes familiares de OI, se puede tomar una muestra de vellosidades coriónicas durante el embarazo para determinar si el bebé padece esta afección. Sin embargo, debido a que hay tantas mutaciones que pueden causar la OI, algunas formas no se pueden diagnosticar con un examen de sangre. La forma grave de la OI tipo II se puede observar con una ecografía cuando el feto tiene apenas 16 semanas.

No existe aún una cura para esta enfermedad; sin embargo, hay terapias específicas que pueden reducir el dolor y las complicaciones asociadas con la OI. Se utilizan fármacos que pueden incrementar la fuerza y densidad de los huesos en personas con OI. Estos fármacos han mostrado reducir el dolor en los huesos y la tasa de fracturas (especialmente en los huesos de la columna). Estos fármacos se llaman bisfosfonatos. En los casos más graves, se puede considerar la posibilidad de la cirugía para colocar varillas metálicas en los huesos largos de las piernas. Este procedimiento puede fortalecer el hueso y reducir el riesgo de fractura. De igual manera, el uso de dispositivos ortopédicos puede ser útil para algunas personas.

Muchos niños con OI desarrollan problemas de imagen corporal a medida que llegan a sus años de adolescencia. Un trabajador social o un psicólogo pueden ayudarles a adaptarse a la vida con esta enfermedad. Se recomienda la asesoría genética para las parejas que estén planeando un embarazo si hay antecedentes familiares o personales de esta afección.

### Síndrome de Marfan

El síndrome de Marfan es un trastorno genético autosómico dominante que afecta las fibras elásticas del tejido conectivo, manifestándose en aquellos sistemas u órganos que la contienen en mayor concentración, tales como el cardiovascular, esquelético, ocular, piel, tegumentos y pulmón. La fibra elástica tiene como función la distensión y retracción, forma parte de la matriz extracelular de los tejidos y está compuesta por elastina y una red de microfibrillas que sirve de armazón para el depósito de elastina y el ensamblaje de las fibras elásticas

El síndrome de Marfan es causado por defectos en un gen llamado fibrilina-1. Este gen juega un papel importante como pilar fundamental para el tejido conectivo en el cuerpo. El defecto en el gen también causa crecimiento excesivo de los huesos largos del cuerpo. Las personas con este síndrome tienen estatura elevada y las piernas y manos largas. La forma como ocurre este crecimiento exagerado no se ha comprendido bien.

Otras áreas del cuerpo que resultan afectadas incluyen:

El tejido pulmonar (puede haber un neumotórax, en el cual el aire se puede escapar del pulmón hacia la cavidad torácica y colapsar el pulmón)

La aorta, el principal vaso sanguíneo que lleva sangre del corazón al cuerpo, puede estirarse o debilitarse (lo que se denomina dilatación aórtica o aneurisma aórtico)

En la mayoría de los casos, el síndrome de Marfan se transmite de padres a hijos (hereditario). Sin embargo, hasta el 30% de las personas no tiene un antecedente familiar, lo cual se denomina "esporádico". En los casos esporádicos, se cree que el síndrome es ocasionado por un nuevo cambio genético. La incidencia ha sido descrita entre 1/3.000 y 1/20.000 habitantes. El 70%-85% de los casos de Marfan clásico son hereditarios.

Las personas con el síndrome de Marfan generalmente son altas con brazos y piernas delgados y largos, y dedos en forma de araña (llamado aracnodactilia). Cuando estiran los brazos, la longitud de éstos es mayor que su estatura.

Cuadro clínico. El diagnóstico se basa fundamentalmente en los hallazgos físicos. Existen 3 formas de presentación relacionadas estrechamente con la edad, con cuadros clínicos y pronósticos bien definidos: a) Marfán neonatal, b) Marfán infantil, c) Marfán clásico.

Los pacientes con SM deben ser manejados por un equipo multidisciplinario e incluye revisiones oftalmológicas y ortopédicas anuales; la intervención quirúrgica es necesaria cuando la escoliosis excede los 45°. El cuidado cardiovascular incluye electrocardiograma y ecocardiograma anual hasta que la raíz aórtica excede los 45 mm, después de esto debe ser más frecuente. El tratamiento con  $\beta$ -bloqueadores se recomienda como profiláctico en cualquier paciente con SM y dilatación de la raíz aórtica, ya que puede disminuir su progresión, especialmente en aquellos con un diámetro aórtico de menos de 40 mm. Cuando la dilatación aórtica alcanza los 55 mm en adultos o 50 mm en niños se debe realizar cirugía profiláctica con reemplazo de la aorta ascendente y la válvula aórtica.



### Síndrome Saethre-Chotzen



El síndrome Saethre-Chotzen se encuentra entre la craneosinostosis hereditaria que se caracteriza por una sinostosis, uni o bilateral, precoz, de las suturas coronales, asimetría facial, ptosis y en ocasiones estrabismo.

El síndrome Saethre-Chotzen(SCS), también llamado acrocefalosindactilia tipo III, fue descrito por primera vez por el neurólogo noruego Haakon Saethreen 1931 y el psiquiatra alemán Fritz

Chotzenen 1932. Esta enfermedad constituye una craneosinostosis de origen genético que se transmite de padres a hijos según un patrón autosómico dominante.

Se caracteriza porque los individuos afectados presentan un espectro variable de manifestaciones como son; sinostosis de las suturas coronales (o con menos frecuencia sagital, metópicas o lambdaoideas) que tiene como resultado una forma anómala del cráneo, asimetría facial, línea de la frente baja, ptosis, estrabismo, estenosis del conducto lacrimal. Otras manifestaciones frecuentes son braquidactilia, dedos de los pies anchos, sindactilia cutánea parcial del dedo 2º y 3º de la mano y pies, así como falange distal duplicada del primer dedo del pie. La inteligencia es normal en la mayoría de los casos, aunque los individuos con grandes deleciones son más propensos a tener retrasos en el desarrollo, así se han registrado algunos casos con retraso en el desarrollo de leve a grave.

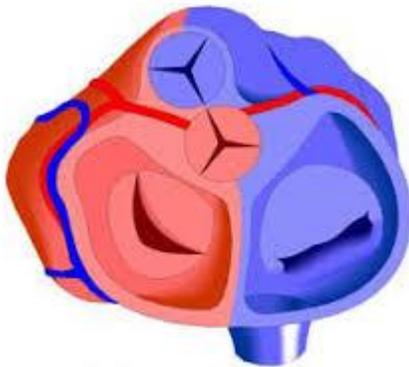
Este tipo de craneosinostosis es causado por mutaciones o deleciones puntuales que afectan (o eliminan completamente) al gen TWIST1 es el único gen asociado con el síndrome Saethre-Chotzen, localizado en el brazo corto del cromosoma 7p21.3-p21.2, que codifica un factor de transcripción hélice-bucle-hélice básico responsable de la determinación y la diferenciación de la citocinesis. Las mutaciones de pérdida de actividad en este gen provocan la inducción de fusiones prematuras de las suturas craneales. Las mutaciones se detectan en cerca del 80% de los individuos afectados mediante una combinación de análisis de deleción/duplicación y análisis de secuencia. El análisis de la secuencia del exón 1 del gen TWIST1 (único que se traduce) detecta todas las mutaciones intragénicas en este gen. Estas deleciones génicas pueden causar fenotipos más graves, normalmente asociados a retrasos neurocognitivos significativos. Se han comunicado mutaciones en FGFR3, FGFR2 y TCF12 que producen síndromes de craneosinostosis que se solapan fenotípicamente con el SCS.5

Se estima su prevalencia uno de cada 25.000 a 50.000 personas, aunque existen muchos pacientes no diagnosticados, debido a que con frecuencia los síntomas son muy leves y pasan inadvertidos.

Por ser la craneosinostosis frecuente en la práctica médica es necesario realizar un seguimiento a los casos con sospecha clínica para realizar un diagnóstico precoz, para poder efectuar intervención oportuna. Considerándose muy importante llegar al diagnóstico etiológico de esta afección para poder brindar un adecuado asesoramiento genético a estas familias.

El diagnóstico se basa principalmente en la presencia de datos clínicos característicos. La tomografía de cráneo y las radiografías son útiles para caracterizar las anomalías del cráneo, clasificar la craneosinostosis y realizar diagnóstico de hipertensión intracraneal. En las radiografías de cráneo de esta paciente, se aprecia sinostosis de la sutura sagital pero no hay evidencias clínicas, ni radiográficas de hipertensión endocraneal.

### Anomalia de Ebstein



Anomalia 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 tienes signos o síntomas asociados a la anomalía de Ebstein, un control regular de su corazón podría ser todo lo que necesitas. 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.

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 cardiacos anormales (arritmias)
- Decoloración azulada de los labios y la piel causada por el bajo nivel de oxígeno (cianosis)

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

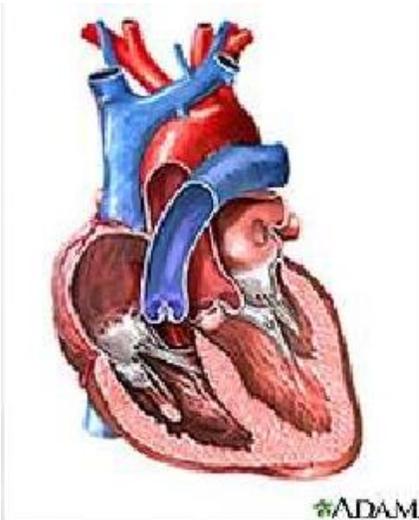
En la anomalía de Ebstein, la válvula tricúspide se encuentra en una posición más baja de lo normal en el ventrículo derecho. Esto provoca que una porción del ventrículo derecho forme parte de la aurícula derecha, lo que ocasiona que la aurícula derecha sea más grande de lo normal y no trabaje correctamente.

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.

En pacientes con formas leves de anomalía de Ebstein, asintomáticos o mínimamente sintomáticos, sin cortocircuito de derecha a izquierda y cardiomegalia leve o moderada está indicada la observación y el manejo médico por un cardiólogo. El tratamiento médico para el recién nacido con cianosis se limita prácticamente a la terapia de soporte hasta que las resistencias vasculares pulmonares se normalicen. En casos de cianosis extrema se puede emplear prostaglandina. Para el recién nacido sintomático la inhalación de óxido nítrico es de utilidad. Aquellos pacientes con insuficiencia cardiaca requerirán de agentes inotrópicos, así como digoxina y diurético de asa a largo plazo. Dado que el paciente con anomalía de Ebstein es proclive al desarrollo de fenómenos tromboembólicos, las últimas guías del American College of Cardiology (ACC) recomiendan la anticoagulación de estos pacientes con warfarina; así mismo, la profilaxis para endocarditis infecciosa está indicada en aquellos pacientes con cianosis.

## Secuencia DiGeorge



El síndrome de DiGeorge es una inmunodeficiencia congénita que se caracteriza por la ausencia del timo o por su desarrollo deficiente desde el momento del nacimiento.

Los niños con síndrome de DiGeorge nacen con varias anomalías, como defectos cardíacos, glándulas paratiroides subdesarrolladas o ausentes, una glándula del timo poco desarrollada o ausente y rasgos faciales característicos.

Los médicos hacen pruebas de sangre, toman una radiografía de tórax para buscar y evaluar la glándula del timo, y por lo general hacen una ecocardiografía para comprobar si existen defectos del corazón.

Si los niños no tienen las células T, es necesario llevar a cabo un trasplante de células de tejido de timo o madre para preservar su vida.

El síndrome de DiGeorge es un trastorno de inmunodeficiencia primaria. Por lo general, se debe a una anomalía cromosómica, pero no suele heredarse. La mayoría de los casos se producen de forma espontánea, sin que haya ninguna razón conocida. Los hombres y las mujeres resultan igualmente afectados.

Se trata de un trastorno genético y congénito con una prevalencia de 1 por cada 4.000 nacidos vivos debido a una delección del brazo corto del cromosoma 22 (22q11), que puede producir hipoparatiroidismo, alteraciones cardíacas e inmunológicas, hipoplasia de timo y alteraciones renales y psiquiátricas.

Algunos pacientes fallecen en la infancia por complicaciones cardíacas e infecciosas, pero otros pueden llegar a la edad adulta, incluso sin diagnosticar y tener una esperanza de vida prolongada, por lo que los médicos de familia y pediatras deberían estar familiarizados con los síndromes genéticos más frecuentes y ser capaces de tratar y derivar ante la sospecha de los mismos.

El diagnóstico precoz es fundamental para poder tratar y prevenir las posibles complicaciones del síndrome.

### Diagnostico

- Análisis de sangre
- Algunas veces, pruebas de diagnóstico por la imagen (como radiografías y ecocardiografía)

El médico sospecha síndrome de DiGeorge basándose en los síntomas.

Se realizan análisis de sangre con las siguientes finalidades:

- Determinar el número total de células sanguíneas y el número de linfocitos T y B
- Evaluar el grado de funcionamiento de las células T y las glándulas paratiroides
- Comprobar la producción de inmunoglobulinas en respuesta a las vacunas

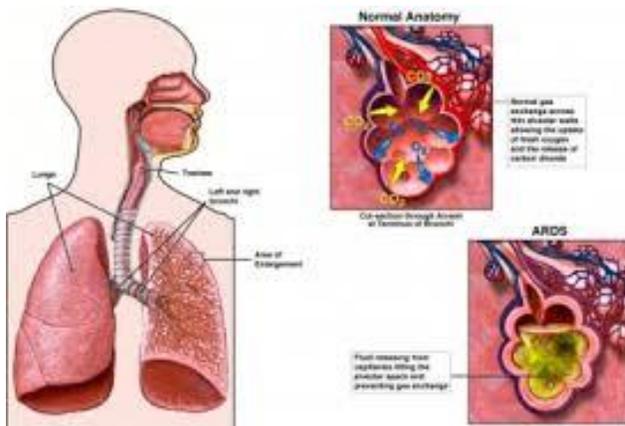
La radiografía de tórax ayuda a verificar el tamaño del timo, dado que el síndrome de DiGeorge afecta principalmente al corazón, suele hacerse una ecocardiografía. La ecocardiografía utiliza ondas de sonido de alta frecuencia (ultrasonidos) para producir imágenes del corazón y así detectar anomalías de su estructura, como por ejemplo un defecto de nacimiento.

### Tratamiento

- Suplementos de calcio y de vitamina D.
- Algunas veces, trasplante de tejido del timo o de células madre.

En los niños que poseen algunos linfocitos T, el sistema inmunitario puede funcionar de forma adecuada sin tratamiento. Las infecciones se tratan en cuanto aparecen. Los calambres musculares se previenen administrando complementos de calcio y de vitamina D por vía oral.

### Síndrome de dificultad respiratoria



El síndrome de dificultad respiratoria (SDR), anteriormente llamado enfermedad de las membranas hialinas, es un cuadro respiratorio agudo que afecta casi exclusivamente a los recién nacidos pretérmino (RNP). La inmadurez del pulmón del pretérmino no es solamente bioquímica, déficit de surfactante pulmonar, sino también morfológica y funcional, ya que el desarrollo pulmonar aún no se ha completado en estos niños inmaduros. El pulmón con déficit de surfactante es incapaz de mantener una aireación y un intercambio gaseoso adecuados.

Los síntomas comienzan al poco de nacer, con dificultad respiratoria debida a las alteraciones de la función mecánica del pulmón y cianosis secundaria por anomalías del intercambio gaseoso. La dificultad respiratoria que lo caracteriza progresa durante las primeras horas de vida, alcanzando su máxima intensidad a las 24 - 48 horas de vida y, en los casos no complicados, comienza a mejorar a partir del tercer día de vida. La incidencia y la gravedad aumentan al disminuir la edad gestacional, presentándose sobre todo en menores de 32 semanas, siendo del 50% entre las 26 y 28 semanas.

La incidencia es mayor en varones, en los nacidos por cesárea y segundos gemelos.

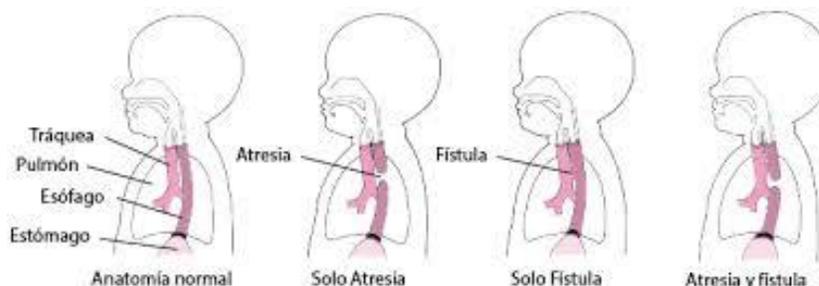
El surfactante es una compleja estructura de agregados macromoleculares de proteínas, fosfolípidos y carbohidratos, siendo el componente principal la fosfatidil-colina, que representa el 70% de los lípidos, un 60% de ella en forma de dipalmitoil-fosfatidil-colina (DPPC), principal componente del surfactante para reducir la tensión superficial de la interfase aire - líquido alveolar. Se han descrito cuatro proteínas asociadas al surfactante, SP-A, SP-B, SP-C y SP-D. La SP-A interviene en la secreción y reciclaje del surfactante y en la estabilización de la mielina tubular, aumentando su actividad.

La etiología del SDR es un déficit transitorio de surfactante por disminución de la síntesis, alteraciones cualitativas o aumento de su inactivación. La pérdida de la función tensoactiva produce colapso alveolar, con pérdida de la capacidad residual funcional (CRF), que dificulta la ventilación y altera la relación ventilación perfusión, por aparición de atelectasias. El pulmón se hace más rígido (cuesta distenderlo) y tiende fácil y rápidamente al colapso, aumentando el trabajo y el esfuerzo respiratorio. Este aumento del esfuerzo no podrá mantenerse debido a la limitación de la fuerza muscular que afecta a la función del diafragma y facilita que la pared torácica sea más débil y con tendencia a deformarse, lo que dificulta la ventilación y el intercambio gaseoso.

La mayoría de los criterios para el diagnóstico del SDRA se basan en la presencia de hipoxemia, infiltrados bilaterales difusos en las radiografías del tórax y disminución de la distensibilidad pulmonar; otros criterios incluyen la ausencia de evidencias clínicas de fallo cardíaco congestivo con una presión capilar pulmonar menor de 18 mm de Hg

La búsqueda de un tratamiento eficaz y de impacto en la mortalidad del SDRA es una constante inquietud, que se acompaña de los avances alcanzados en la patogenia del síndrome. Todavía no se han identificado todas las medidas terapéuticas, que por su eficacia den seguridad de solución. Están vigentes pilares fundamentales en el tratamiento dentro de los que se encuentran: puntualizar sobre cómo modificar los factores de riesgo, identificar la enfermedad responsable del SDRA y tratarla; mantener el medio interno (volemia, electrolitos, equilibrio ácido básico y nutrición) en niveles óptimos; el uso de la ventilación artificial con todas sus estrategias protectoras, lograr estabilización hemodinámica y el manejo minucioso de drogas inotrópicas constituyen pautas determinantes

## Atresia esofágica



La AE es una malformación congénita en la cual la luz esofágica se encuentra interrumpida originando dos segmentos, uno superior y otro inferior. El segmento superior es un cabo ciego dilatado con una pared muscular

hipertrofiada; por lo general, este cabo se encuentra entre la segunda y la cuarta vértebra torácica. En contraste, la porción distal es un cabo atrésico con un diámetro muy pequeño y una pared muscular delgada, de longitud variable que se localiza algunas veces a 1-3 cm arriba del diafragma.

La atresia esofágica se presenta en 1 de cada 3 000 a 4 500 neonatos vivos. Existe un ligero predominio en los varones, aunque esto no es un hallazgo universal y tal vez no sea cierto para todas las variedades. Con el aumento en la supervivencia de estos niños operados de atresia esofágica, las anomalías asociadas han adquirido mayor significación; más de la mitad de estos tienen una o más anomalías acompañantes.

La supervivencia por lo general es buena, en la actualidad es superior a 90 %. La mejoría en la supervivencia no solo se debe al tratamiento quirúrgico, sino a los avances en los cuidados intensivos neonatales, particularmente el apoyo ventilatorio y nutricional que requieren estos pacientes. Los niños con mayor riesgo de muerte son aquellos con peso al nacimiento menor de 1 500 g, con malformaciones cardíacas o anomalías cromosómicas. Las muertes tempranas son resultado de malformaciones cardíacas o cromosómicas, y las tardías, por lo general, son secundarias a complicaciones respiratorias.

La atresia de esófago (AE) constituye una de las malformaciones congénitas con tratamiento quirúrgico que se observa con mayor frecuencia en las unidades de cuidados intensivos neonatales (UCIN).

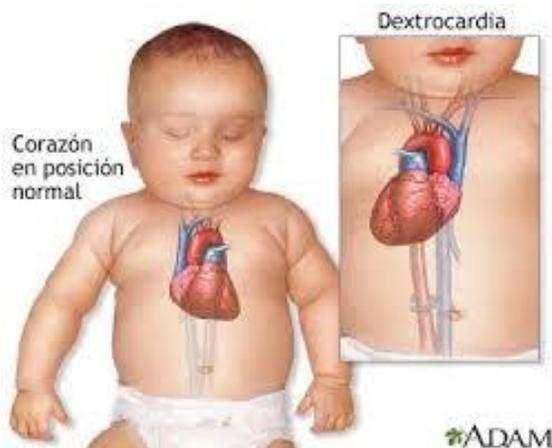
El diagnóstico se puede sospechar en etapa prenatal al efectuarse un ultrasonido obstétrico después de la semana 18. El polihidramnios es el hallazgo más frecuente, particularmente en niños con AE pura, es decir, sin fístula. El polihidramnios se origina por la incapacidad del feto para deglutir y absorber el líquido amniótico a través del intestino. Se observa en aproximadamente 80% de los niños con AE sin fístula y en 20% de los que tienen fístula distal. Sin embargo, el polihidramnios es un pobre predictor de AE ya que sólo uno de 12 niños con antecedente de polihidramnios tiene AE. El ultrasonido prenatal sugiere el diagnóstico con una sensibilidad de 42% cuando no se identifica el estómago con líquido en su interior, mientras que la combinación de polihidramnios y ultrasonido prenatal sugestivo de AE tiene un valor predictivo positivo de 56%

El manejo inicial se debe enfocar hacia la evaluación integral del recién nacido, determinar la presencia de malformaciones asociadas, así como evaluar el posible compromiso infeccioso, en especial el de origen pulmonar.

La AE no es una emergencia quirúrgica, por lo que el RN se llevará a cirugía una vez que se encuentre estable, se determine el tipo y la gravedad de las malformaciones asociadas y se establezca un plan de tratamiento quirúrgico. Sin embargo, hay situaciones que requieren de un tratamiento quirúrgico en forma temprana, como es el caso de los RN prematuros con síndrome de dificultad respiratoria que requieren asistencia mecánica a la ventilación, debido a que las presiones altas del ventilador condicionarán el paso del aire a través de la fístula hacia el tubo digestivo, provocando gran distensión abdominal que va a empeorar el compromiso respiratorio y también puede ocasionar isquemia intestinal.

La supervivencia por lo general es buena, en la actualidad es superior a 90%. La mejoría en la supervivencia no solo se debe al tratamiento quirúrgico, sino a los avances en los cuidados intensivos neonatales, particularmente el apoyo ventilatorio y nutricional que requieren estos pacientes. Los niños con mayor riesgo de muerte son aquéllos con peso al nacimiento menor de 1500 g, con malformaciones cardíacas o anomalías cromosómicas. Las muertes tempranas son resultado de malformaciones cardíacas o cromosómicas, y las tardías por lo general son secundarias a complicaciones respiratorias

## Dextrocardia



Es una afección en la cual el corazón está apuntando hacia el lado derecho del tórax. Normalmente, el corazón apunta hacia el lado izquierdo. La afección está presente al nacer (congénita).

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

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

El proveedor de atención médica le practicará un examen físico y hará preguntas acerca de los síntomas. Los exámenes para diagnosticar la dextrocardia incluyen:

- Radiografías del tórax
- Tomografías computarizadas (TC) del corazón
- Electrocardiograma
- Resonancia magnética (RM) del corazón
- Ecocardiografía

Una dextrocardia con imagen especular completa sin defectos cardíacos no requiere ningún tratamiento. Es importante, sin embargo, hacerle saber al proveedor de atención médica del niño que el corazón está en el lado derecho del tórax. Esta información puede ser importante en algunas pruebas y exámenes. El tipo de tratamiento que se necesita depende de los problemas cardíacos o físicos que el bebé pueda tener además de la dextrocardia. Si los defectos cardíacos están presentes con la dextrocardia, el bebé muy probablemente necesitará cirugía. Los bebés muy enfermos puede que necesiten tomar medicamentos antes de poderles realizar la cirugía. Estos medicamentos ayudan al bebé a crecer más, de manera que la cirugía sea más fácil de llevar a cabo.

Los bebés con dextrocardia simple tienen una expectativa de vida normal y no deben tener ningún problema relacionado con la localización del corazón. Cuando la dextrocardia aparece con otras anomalías en el corazón y otras partes del cuerpo, el pronóstico del bebé depende de la gravedad de los otros problemas. Los bebés y niños sin el bazo pueden tener infecciones frecuentes. Esto se puede prevenir al menos parcialmente con antibióticos diarios.

### Tetralogía de fallot

Es un tipo de defecto cardíaco congénito. Esto significa que está presente al nacer. La tetralogía de Fallot causa niveles bajos de oxígeno en la sangre. Esto lleva a que se presente cianosis (una coloración azulada y púrpura de la piel).

La forma clásica de la tetralogía incluye cuatro anomalías del corazón y sus mayores vasos sanguíneos:

- Comunicación interventricular (orificio entre los ventrículos derecho e izquierdo)



muscular del ventrículo derecho (hipertrofia ventricular derecha)

- Estrechamiento de la arteria pulmonar (la válvula y arteria que conectan el corazón con los pulmones)
- Cabalgamiento o dextraposición de la aorta (la arteria que lleva sangre oxigenada al cuerpo) que se traslada sobre el ventrículo derecho y la comunicación interventricular, en lugar de salir únicamente del ventrículo izquierdo
- Engrosamiento de la pared

La tetralogía de Fallot es poco frecuente, pero es la forma más común de cardiopatía congénita cianótica. Con frecuencia se presenta por igual en hombres y mujeres. Las personas que la padecen también son más propensas a tener otras anomalías congénitas.

Se desconoce la causa de la mayoría de las anomalías cardíacas congénitas. Pero, múltiples factores parecen estar involucrados. Los factores que incrementan el riesgo de sufrir esta afección durante el embarazo incluyen:

- Alcoholismo materno
- Diabetes
- Madre mayor de los 40 años de edad
- Desnutrición durante el embarazo
- Rubéola y otras enfermedades virales durante el embarazo

Los niños con tetralogía de Fallot son más propensos a tener trastornos cromosómicos, como el síndrome de Down, síndrome de Alagille y el síndrome de Di George (una afección que provoca defectos cardíacos, niveles bajos de calcio e inmunodeficiencia).

Los síntomas incluyen:

- Coloración azul de la piel (cianosis), que empeora cuando el bebé está alterado
- Dedos hipocráticos (agrandamiento de la piel o el hueso alrededor de las uñas de los dedos de la mano)
- Dificultad para alimentarse (hábitos de alimentación deficientes)
- Insuficiencia para aumentar de peso
- Pérdida del conocimiento
- Desarrollo deficiente
- Posición de cuclillas durante los episodios de cianosis

Un examen físico con un estetoscopio casi siempre revela un soplo cardíaco. Los exámenes pueden incluir:

- Radiografía de tórax
- Conteo sanguíneo completo (CSC)
- Ecocardiografía
- Electrocardiograma (ECG)
- Resonancia magnética del corazón (generalmente después de cirugía)
- Tomografía computarizada del corazón

La cirugía para reparar la tetralogía de Fallot se lleva a cabo cuando el bebé es muy pequeño, por lo general antes de los 6 meses de edad. Algunas veces, se necesita más de una cirugía. Cuando se emplea más de una cirugía, la primera se hace para ayudar a incrementar el flujo de sangre hacia los pulmones.

La cirugía para corregir el problema se puede realizar posteriormente. Con frecuencia, solo una cirugía correctiva se efectúa en los primeros meses de vida. La cirugía correctiva se lleva a cabo para dilatar parte de la vía pulmonar estrecha y cerrar la comunicación interventricular con un parche.

La mayoría de los casos se puede corregir con cirugía. A los bebés operados generalmente les va bien. Más del 90% sobrevive hasta la vida adulta y llevan vidas activas, saludables y productivas. Sin cirugía, la muerte ocurre a menudo cuando la persona llega a los 20 años de edad. Las personas que presentan filtración continua y grave de la válvula pulmonar pueden necesitar que les reemplacen dicha válvula.

## Estenosis pilórica



La EHP tiene una incidencia de aproximadamente 0,1-0,2% en la población general. Es más común en recién nacidos hombres que mujeres (4-6:1), en pacientes prematuros y primogénitos (30-40% de los casos), siendo menos frecuente en hijos de madres de mayor edad. Los síntomas se pueden iniciar desde los 2 meses de vida, siendo con mayor frecuencia entre las 3-5 semanas y rara vez después de las 12 semanas de vida. La edad de presentación tiene que ver con la relación existente entre

el aumento de volumen de alimentación enteral y la anomalía del segmento pilórico. Esta afección (también conocida como estenosis pilórica hipertrófica del lactante) es un tipo de obstrucción de la salida gástrica, lo que significa que se produce un bloqueo del vaciado del estómago a los intestinos.

En EE.UU., la estenosis pilórica afecta aproximadamente a 3 de cada 1.000 lactantes. Es más probable que ocurra en los primogénitos de género masculino, y se da por familias; si un padre o una madre tuvieron esta afección cuando eran bebés, sus hijos tendrán hasta un 20% de probabilidades de desarrollarla.

Por otra parte, hay estudios que señalan que al analizar muestras de las capas musculares de pacientes afectados de EHP presentan una denervación anormal de las capas musculares o un desequilibrio entre las terminaciones nerviosas, asociado a una disminución de la producción de óxido nítrico<sup>2</sup> (encargado de relajar el músculo liso) lo que lleva a una inadecuada relajación del píloro; a lo que se agrega el aumento en las concentraciones de factores de crecimiento, con la consecuente hipertrofia, hiperplasia y obstrucción. Estudios recientes han demostrado que el proto-oncogén C-KIT, esencial para el desarrollo o

mantención de la motilidad autónoma intestinal, podría tener un importante rol en la patogénesis de la EHP.

Entre los factores ambientales se encuentran: tabaquismo materno durante el embarazo, alimentación con fórmula en vez de lactancia materna exclusiva, exposición a pesticidas agrícolas. El riesgo de desarrollar EHP se relaciona inversamente con la edad de exposición del antibiótico, siendo mayor en las primeras 2 semanas de vida, disminuyendo progresivamente para ser inexistente en los mayores de 6 semanas.

El diagnóstico es clínico, en la que una historia clínica sugerente y la presencia de vómitos explosivos, peristaltismo gástrico visible y la oliva pilórica palpable (triada característica) confirman el diagnóstico en el 90% de los casos. Situaciones en las que no se necesitarían mayores estudios imagenológicos.

## Conclusión

Tuve un gran interés y me gustó mucho la materia de biología del desarrollo porque me pareció muy interesante la explicación de como nos formamos a partir de dos células germinativas y todo el proceso que conlleva estar dentro del útero de la madre, suceden muchas cosas y todas al mismo tiempo, eso es realmente increíble pero también me sorprendió lo vulnerable que es todo este proceso, es de vital importancia estar en buenas condiciones para el buen desarrollo de un bebe, y claro para una buena salud para la madre, esta materia fue de gran importancia para mi conocimiento, además de ser una materia muy bonita que ayuda a comprender muchas patologías que están presentes en la vida y de conocer todo el proceso del inicio de la vida.

Pero el riesgo de que este proceso falle en algún momento de la diferenciación celular es muy grande, es multifactorial, lo cual conlleva a malformaciones congénitas las cuales algunas están presentes en este trabajo, las cuales fueron elegidas a mi criterio, porque me parecieron que pueden estar presentes en algún momento de mi vida, y el poder estudiarlas me da un enfoque más analítico de cómo reaccionar antes determinadas situaciones y de igual manera conocer el origen de cada una de ellas. Poder estudiar los factores que predisponen a este tipo de malformaciones congénicas, es muy importantes para poder prevenir futuras patologías de este tipo, pero algo que suele no estar al alcance de poder realizar actividades preventivas, es en los factores genéticos que por cualquier razón son causa de muchas patologías de este tipo, porque en algún momento del desarrollo embrionario, provocan cambios en el embrión que en ocasiones no son muy graves y notorias, pero también existen la posibilidad de que estas sean muy extremas que lleven a la muerte fetal.

## Bibliografía

- Antonio Jordán-Ríos, E. M.-B.-A.-O.-O. (2014). Anomalía de Ebstein. *Mediagraphic, revista mexicana de cardiología* , 1-3.
- Bisbal Piazuelo, J. D. (2015). Pectus excavatum: corrección estética mediante. *Scielo* , 2-5.
- Bolaños, O. A. (2014). Estenosis hipertrófica pilórica infantil. *Medicina Legal de Costa Rica, SciElo*, 2-6.
- Carlos E. Riaño, M., Juan P. Otoy, M., Javier I. Gentile, M., Walter Mosquera, M., Jorge A. Socarrás, M., Castro, J. M., & Cano, D. M. (2016). Pentalogía de Cantrell (ectopia cordis): reporte de un caso. *CARDIOLOGÍA PEDIÁTRICA - PRESENTACIÓN DE CASOS*, 1-2.
- Díaz Sanhueza , C., Pardo Vargas, R., & Bustos, P. (2018). Manifestaciones neurológicas asociadas a espina bífida. *elsevier* , 1-5.
- Dr. Felipe Ruiz-Botero, D. H. (2015). Secuencia de Poland, de las bases embriológicas a la práctica clínica . *Revista Cubana de Pediatría. Scielo* , 2-4.
- Dra.C. Olga Lidia Pereira Despaigne, M. M. (2015). Acromegalia: diagnóstico y tratamiento . *Scielo*, 1-5.
- Elayne Esther Santana Hernández 1, R. A. (2017). Síndrome de Saethre-Chotzen. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río, SciElo*, 2-3.
- Fernandez, J. (2018). Síndrome de DiGeorge. *Cleveland Clinic Lerner College of Medicine at Case Western Reserve University*, 1-2.
- Fernando Fierro-Ávila. (2019). PECTUS EXCAVATUM: REPARACIÓN CON LA TÉCNICA DE NUSS. *scielo* , 3-6.
- Ferrer Montoya, R., Sierra Rosales, J., & Gonzáles Vásquez, G. (2019). anencefalia, presentación de 1 caso . *revista médica. Granma* , 2-3.
- Fleitas, L. (2015). Síndrome de Patau o trisomía 13: reporte de caso. *scielo* , 1-3.
- FRANCISCO CAMMARATA-SCALISI, N. C.-R. (2018). Distrofia muscular de Duchenne,. *Scielo* , 2-6.
- Francisco Fuentes Q, E. O. (2018). Displasias esqueléticas. *Scielo* , 2-8.

- Gabriela Romero Morgado, Á. R. (2016). Revisión de Estenosis Hipertrófica del Píloro. *Revista Pediatría Electrónica, SciElo* , 1-5.
- García1, H. (2011). Manejo multidisciplinario de los pacientes con atresia de esófago. *Bol Med Hosp Infant Mex*, 2-8.
- Gutiérrez P., D., Vásquez U., D., & Sepúlveda L., D. (2018). Hidrops fetal: diagnóstico etiológico y manejo . *REV. MED. CLIN. CONDES*, 1-8.
- Hooft, P. F. (2018). ANENCEFALIA: CONSIDERACIONES BIOÉTICAS Y JURÍDICAS. *scielo*, 2-5.
- J. López de Heredia Goya, A. V. (2018). Síndrome de dificultad respiratoria. *Hospital de Cruces. Barakaldo*, 1-5.
- Juan Muñoz Sandoval, W. S.-G. (2014). Síndrome de Marfan, mutaciones nuevas y modificadoras del gen FBN1. *Scielo* , 2-4.
- LETICIA JAKUBSON S.1, F. P. (2015). Atresia Esofágica y Fístula Traqueoesofágica. Evolución y Complicaciones Postquirúrgicas. *Revista chilena de pediatría, SciElo*, 2-5.
- Lucía Sierra Santosa, b. P. (2014). Síndrome de Di George. *Revista Clínica de Medicina de Familia, SciElo* , 1-3.
- M. JOSEFINA JIMÉNEZ C.M. JOSÉ LUQUE H, E. J. (2019). Síndrome de Poland y Alteración de la migración neuronal . *Rev Chil Pediatr, scielo* , 2-4.
- Manfred Baumgartner, D. A. (2019). DISTROFIA MUSCULAR de duchenne. *revista medica de cista rica y centroamerica* , 2-3.
- Margeris Yanes Calderón, M. T. (2018). Displasia esquelética. *Scielo*, 1-5.
- Minerva León de Pérez (\*), J. Q. (2016). SÍNDROME DE PATAU. *archivos venezolanos de puericultura y pediatría* , 2-6.
- MSc. Rosa María González Salvat, I. D. (2016). Síndrome de bandas amnióticas. *scielo* , 2-5.
- Pamela Oliva N, R. M. (2016). Síndrome de marfán . *Revista médica de Chile, SciElo* , 1-3.
- Parodi Turcios, K. I., & José Castro, S. H. (2017). ECTOPIA CORDIS TORÁCICA. *Imagen Médica*, 1-2.

- Passos da Rocha, F. A. (2015). Síndrome de bridas amnióticas. . *scielo* , 1-5.
- Reguera, D. E. (2017). ERITROBLASTOCIS FETAL . *scielo* , 1-5.
- Santana HEE, L. R. (2017). Síndrome de Saethre-Chotzen. *Rev Ciencias Médicas*, 2-4.
- SOCIAL, I. M. (2018). *Prevención, diagnóstico y tratamiento de la espina bifida en niños* . México : Guía de práctica clínica .
- tratamiento, A. d. (2011). Acromegalia: diagnóstico y tratamiento . *Medigraphic* , 2-8.
- Valentin Santiago Rodríguez Moya, Y. B. (2019). Síndrome de dificultad respiratoria aguda en niños. *Scielo* , 2-8.
- López Valdéz, J. A., Castro Cóyotl, D. M., & Venegas Vega, C. A. (2011). Nuevas hipótesis embriológicas, genética y epidemiología de la gastrosquisis. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 68(3), 245-252.
- Baeza-Herrera, C., Cortés-García, R., del Carmen Cano-Salas, M., García-Cabello, L. M., & Martínez-Leo, B. (2011). Gastrosquisis. Su tratamiento en un estudio comparativo. *Acta Pediátrica de México*, 32(5), 266-272.
- Tapias, L., Tapias-Vargas, L., & Tapias-Vargas, L. F. (2009). Hernias diafragmáticas: desafío clínico y quirúrgico. *Revista Colombiana de Cirugía*, 24(2), 95-105.
- Bolaños-Nava, I. (2005). Hernia diafragmática congénita. *Revista Mexicana de Anestesiología*, 28(S1), 126-128.
- Montoya Salas, K. (2015). Síndrome alcohólico fetal. *Medicina Legal de Costa Rica*, 28(2), 51-55.
- Evrard, S. G. (2017). Criterios diagnósticos del síndrome alcohólico fetal y los trastornos del espectro del alcoholismo fetal. *Arch Argent Pediatr*, 108(1), 61-7.
- Pérez, I. S. T., Monterroza, J. F. S., & Vergara, A. C. Z. (2016). Craneosinostosis: Revisión de literatura. *Universidad Y Salud*, 18(1), 182-189.
- Fontes, D., Natoli, Ó., & Pinyot, J. (2011). Estudio de la craneosinostosis por tomografía computarizada. *Imagen Diagnóstica*, 2(2), 47-52.

Sillence, D. (1981). Osteogénesis imperfecta: un panorama en expansión de variantes. *Ortopedia clínica e investigación relacionada*®, 159 , 11-25.

WYNNE-DAVIES, RUTH y GORMLEY, J. (1981). Patrones clínicos y genéticos en osteogénesis imperfecta. *Ortopedia clínica e investigación relacionada*®, 159 , 26-35.

Atik, E. (2011). Anomalia de Ebstein. *Arq Bras Cardiol*, 97(5), 363-4.

Garg, N., Agarwal, BL, Modi, N., Radhakrishnan, S. y Sinha, N. (2003). Dextrocardia: un análisis de las estructuras cardíacas en 125 pacientes. *Revista internacional de cardiología* , 88 (2-3), 143-155.

Lev, M., LIBERTHSON, RR, ECKNER, FA y ARCILLA, RA (1968). Anatomía patológica de la dextrocardia y sus implicaciones clínicas. *Circulación* , 37 (6), 979-999.

Rodríguez, M., Villagrà, F., & de Cirugía Cardíaca, S. (2015). Tetralogía de Fallot. *Protocolos de la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica*. Actualizados a septiembre.

Telich-Tarriba, J. E., Ocampo, A., López-Cordero, S., Rodríguez, J. J., Juárez-Orozco, L., & Alexánderson, E. (2016). Tetralogía de Fallot: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Revista de la Facultad de Medicina (México)*, 55(6), 21-25.