

Jacqueline Domínguez Arellano

Dr. Rodrigo Pacheco Ballinas

**Antología de enfermedades y
malformaciones congénitas**

Biología del desarrollo

1°

Antología de Enfermedades y Malformaciones Congénitas

ÍNDICE

Introducción	4
Anencefalia	6
Síndrome de Down	8
Síndrome de Edwards	10
Preeclamsia	12
Espina bífida	14
Hemangiomas Capilares	16
Sirenomelia	18
Ectopia Cordis	20
Onfalocele	22
Síndrome Angelmon –Prude Wili	24
Síndrome Holt –Oram	26
Teratología Fallot	28
Cia	30
Atresia Esofágica, Con o Sin Fístulas Traqueosofágicas	32
Páncreas Anular	34
Síndrome Wagr	36
Genitales Ambiguos	38
Síndrome de Teacher Collins	40
Labio y Paladar Hendido	42
Hidrocefalia	44
Cataratas Congenita	46
Ictiosis	48
Huesos de Cristal	50
Síndrome de Abdomen de Ciruela Pasa	52
Hipoacusia Congénita	54
Conclusión	56
Bibliografía	57

Introducción

Los defectos congénitos, también denominados anomalías congénitas, son alteraciones físicas de naturaleza diversa que se producen en algún momento previo al nacimiento. Por lo general suelen resultar evidentes durante el primer año de vida del bebé. Se desconoce la causa de muchos defectos congénitos, pero las infecciones, la genética y determinados factores ambientales aumentan el riesgo de padecerlos. Después del nacimiento del bebé, el diagnóstico puede basarse en una exploración física, pruebas de diagnóstico por la imagen y análisis de sangre.

Algunos defectos congénitos se pueden evitar manteniendo una nutrición adecuada durante el embarazo y evitando el alcohol, la irradiación y ciertos fármacos.

Algunas anomalías congénitas se pueden corregir con cirugía o controlar con fármacos.

Los defectos congénitos pueden afectar cualquier parte de cualquier órgano del cuerpo, como los siguientes: Huesos, articulaciones y músculos, Cerebro y médula espinal, Tubo digestivo, Corazón, Vías urinarias y genitales. Algunos defectos congénitos son más frecuentes que otros.

Defecto del nacimiento, malformación congénita y anomalía congénita son conceptos sinónimos que se utilizan para describir trastornos estructurales, conductuales, funcionales y metabólicos presentes al nacer. Los términos que se usan para describir el estudio de estos trastornos son teratología (del griego, teratos, monstruo) y dismorfología. Las anomalías estructurales mayores se identifican en cerca del 3% de los nacidos vivos, y los defectos congénitos son una causa importante de mortalidad infantil, al generar alrededor del 25% de las muertes en esta población. Representan la quinta causa de pérdida potencial de vida antes de los 65 años y constituyen un factor importante de discapacidades. La frecuencia de defectos congénitos se puede encontrar en todas las poblaciones del mundo, sin importar etnia, raza, región geográfica, etc.

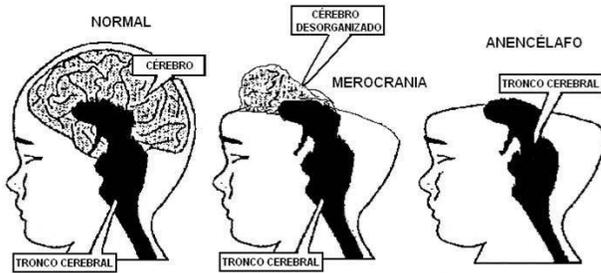
La causa de los defectos congénitos cae dentro de tres categorías: las que se deben a factores ambientales dentro de un 15%, las causadas por factores genéticos pertenece al 30% y las que derivan de una interacción del ambiente con la susceptibilidad genética de la persona. La mayor parte de los defectos congénitos pertenece a esta última categoría

con un 55%, y en casi todas estas malformaciones congénitas se desconocen detalles en torno a su origen.

Un defecto de nacimiento puede afectar la apariencia del cuerpo, su funcionamiento o ambos. Algunos defectos congénitos como el labio leporino o los defectos del tubo neural son problemas estructurales que pueden ser fáciles de notar. Otros, como los defectos cardíacos, se diagnostican usando pruebas especiales. Los defectos congénitos pueden variar de leves a severos. En general, la forma en que éstos afectan la vida de un niño depende de qué órgano o parte del cuerpo está involucrado y qué tan serio es el problema.

Anencefalia

La anencefalia es una de las anomalías del tubo neural más comunes. Estas anomalías son defectos congénitos que afectan el tejido que crece en el cerebro y la médula espinal. La anencefalia ocurre a comienzos del desarrollo de un feto y se presenta cuando la porción superior del tubo neural no logra cerrarse. El Por qué sucede esto no se sabe. Las posibles causas incluyen toxinas ambientales y baja ingesta de ácido fólico por parte de la madre



durante el embarazo. La anencefalia se presenta en alrededor de 1 de cada 10 000 nacimientos. La anencefalia es un defecto del tubo neural causado por la falta de cierre del neuroporo craneal entre la tercera y cuarta semana de

gestación, más específicamente entre el día 23 y 26 posconcepción, lo que da como resultado ausencia de una gran porción del cerebro, cráneo y cuero cabelludo; el cerebelo está ausente o puede encontrarse solo una parte de este, el tallo cerebral en general es el menos afectado, aunque a menudo se encuentra hipoplásico; el tejido cerebral se encuentra expuesto al daño que le puede provocar el contacto con el líquido amniótico. La causa exacta de la anencefalia es desconocida; Los recién nacidos vivos con anencefalia no son viables ni sujetos a ningún tratamiento que pueda mejorar su condición. El hecho de tener un bebé anencefálico aumenta el riesgo de tener otro hijo con anomalías congénitas del tubo neural. La anencefalia es un defecto en la fusión de varios sitios de cierre del tubo neural (el 2 para el merocráneo y el 2 y 4 para el holocráneo) en el proceso de neurulación durante la embriogénesis. Ocurre cuando el extremo encefálico ó cabeza del tubo neural no logra cerrarse, generalmente entre el 23º y el 26º día del embarazo, dando como resultado una malformación cerebral congénita caracterizada por la ausencia parcial o total del cerebro, cráneo, y cuero cabelludo. Los siguientes son los síntomas más comunes de la anencefalia. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir: Ausencia de cobertura ósea sobre la parte trasera de la cabeza, huesos faltantes alrededor del frente y lados de la cabeza, doblez de las orejas, paladar hendido, una condición en la que el cielo de la boca del niño no se cierra por completo, dejando una abertura que se puede extender hasta la cavidad nasal, defectos congénitos del corazón.

Los síntomas de la anencefalia pueden parecerse a otras condiciones o problemas médicos. Esta condición es uno de los trastornos más comunes del sistema nervioso central fetal. Su frecuencia varía entre 0.5, 2 por cada 1 000 nacimientos. El trastorno afecta a las niñas más a menudo que a los varones. Se desconocen las causas de la anencefalia, aunque se cree que la dieta de la madre y la ingestión de vitaminas pueden desempeñar un papel importante, los científicos afirman que existen muchos otros factores relacionados. Investigaciones recientes incluyen dentro de las posibles causas: ingestión de drogas anti-epilepsia durante el embarazo, obesidad, diabetes, agresión mecánica, contacto con pesticidas, factores ambientales, radiación, deficiencia en factores de transcripción involucrados en el cierre del tubo neural asociada a niveles bajos de ácido fólico y anomalías cromosomales del tipo aneuploidía o trisomía.



Entre los defectos se encuentran anomalías en los rasgos faciales, y defectos cardíacos. No existe cura o tratamiento estándar para la anencefalia y el pronóstico para los individuos afectados es pobre. La mayoría de los pacientes no sobreviven la infancia. Si el niño no nace muerto, por lo general fallece algunas horas o días después del nacimiento. La anencefalia se puede diagnosticar a menudo durante el embarazo mediante la medición del nivel de alfa feto proteína, el cual es abruptamente elevado) en el fluido amniótico vía amniocentesis, o a través de una prueba de ultrasonido entre la 10ª y la 14ª semana; la gestante en este caso no se realizó ultrasonido ni alfa fetoproteína en la gravidez.

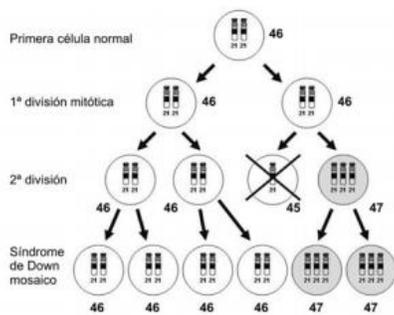
En mi opinión:

Me pareció muy interesante esta malformación ya que es una de las más frecuentes y puede afectar más a personas de pocos recursos, es importante informar hacer de cómo se puede prevenir estas malformaciones ya que podrían llegar a ser fatales principalmente para el neonato. Este caso con malformación del sistema nervioso central (anencefalia) tuvo como factores de riesgos evitables y prevenibles la obesidad materna, así como la no ingestión de vitaminas, sales de hierro y fundamentalmente el ácido fólico antes y durante la gestación.

Síndrome de Down

El síndrome de Down (SD) es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales (trisomía del par 21), caracterizado por la presencia de un grado variable de retraso mental y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible.

No se conocen con exactitud las causas que provocan el exceso cromosómico, aunque se relaciona estadísticamente con una edad materna superior a los 35 años. Las personas con Síndrome de Down tienen una probabilidad algo superior a la de la población general de



Distribución cromosómica en la trisomía mosaico. Sólo algunas células tienen 47 cromosomas.

padecer algunas patologías, especialmente de corazón, sistema digestivo y sistema endocrino, debido al exceso de proteínas sintetizadas por el cromosoma de más. Los avances actuales en el descifrado del genoma humano están desvelando algunos de los procesos bioquímicos subyacentes al retraso mental, pero en la actualidad no existe ningún tratamiento farmacológico que haya

demostrado mejorar las capacidades intelectuales de estas personas. Las terapias de estimulación precoz y el cambio en la mentalidad de la sociedad.

Las patologías que se asocian con más frecuencia son las cardiopatías congénitas y enfermedades del tracto digestivo (celiaquía, atresia/estenosis esofágica o duodenal, colitis ulcerosa). Los únicos rasgos presentes en todos los casos son la atonía muscular



generalizada (falta de un tono muscular adecuado, lo que dificulta el aprendizaje motor) y el retraso mental, aunque en grados muy variables. Presentan, además, un riesgo superior al de la población general, para el desarrollo de patologías como leucemia (leucemia mieloide aguda), diabetes,

hipotiroidismo, miopía, o luxación atloaxoidea (inestabilidad de la articulación entre las dos primeras vértebras, atlas y axis, secundaria a la hipotonía muscular y a la laxitud

ligamentosa). Todo esto determina una media de esperanza de vida entre los 50 y los 60 años. No existe hasta la fecha ningún tratamiento farmacológico eficaz para el SD, aunque los estudios puestos en marcha con la secuenciación del genoma humano permiten augurar una posible vía de actuación (enzimática o genética). Los únicos tratamientos que han demostrado una influencia significativa en el desarrollo de los niños con SD son los programas de Atención Temprana, orientados a la estimulación precoz del sistema nervioso central durante los seis primeros años de vida. La adaptación curricular permite en muchos casos una integración normalizada en colegios habituales, aunque deben tenerse en cuenta sus necesidades educativas especiales. La edad mental que pueden alcanzar está todavía por descubrir, y depende directamente del ambiente educativo y social en el que se desarrollan. Cuando éste es demasiado protector, los chicos y chicas tienden (al igual que ocurriría en una persona sin SD) a dejarse llevar, descubriendo escasamente sus potencialidades. Los contextos estimulantes ayudan a que se generen conductas de superación que impulsan el desarrollo de la inteligencia. La incidencia estimada del síndrome de Down a nivel mundial se sitúa entre 1 de cada 1.000 y 1 de cada 1.100 recién nacidos.

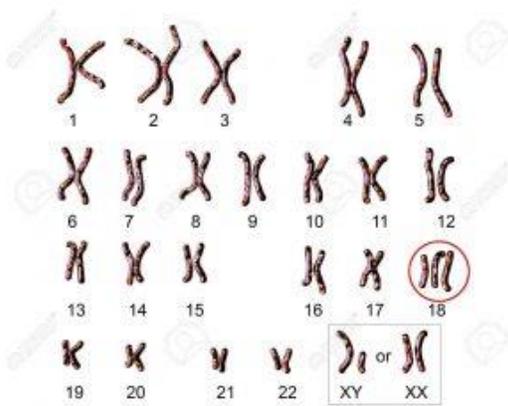
Las personas con síndrome de Down suelen presentar más problemas de salud en general. Sin embargo, los avances sociales y médicos han conseguido mejorar la calidad de vida de las personas con el síndrome. A principios del siglo XX, se esperaba que los afectados vivieran menos de 10 años. Ahora, cerca del 80% de los adultos que lo padecen superan la edad de los 50 años. Un trabajo médico y parental en edades tempranas favorece la calidad de vida y la salud de quienes sufren este trastorno genético al satisfacer sus necesidades sanitarias, entre las cuales se incluyen chequeos regulares para vigilar su desarrollo físico y mental, además de una intervención oportuna, ya sea con fisioterapia, educación especial inclusiva u otros sistemas de apoyo basados en comunidades.

En mi opinión:

Muchos niños con síndrome de Down tienen otras complicaciones de salud además de las enfermedades comunes de la infancia. La aparición de este síndrome fuera de lo que ya se sabe de la elevación del cromosoma 21 hasta el momento no ha permitido aclarar con exactitud los genes sensibles a dosis implicados en el fenotipo de estos pacientes, lo cual podría explicarse por el efecto de múltiples genes implicados y la compleja interacción entre ellos. Es importante tener en cuenta que no existe como tal tratamiento para estos niños, pero gracias al desarrollo general de las ciencias se ha podido extender la calidad de vida de estos niños.

Síndrome de Edwards

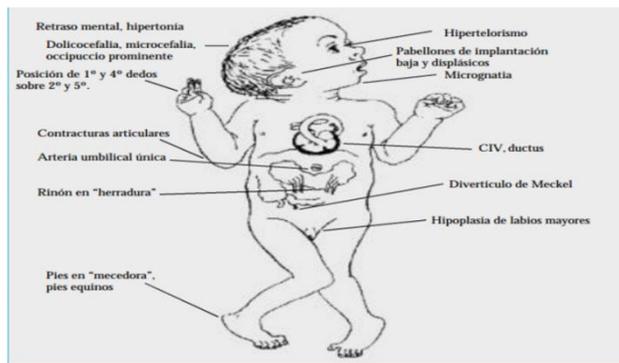
Síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico debido a la existencia de tres cromosomas 18. Su frecuencia se calcula entre 1/6000-1/13000 nacidos vivos. Se da en todas las razas y zonas geográficas.



Trisomía de toda ó gran parte del cromosoma 18. El 95-96% de casos corresponden a trisomía completa producto de no-disyunción, siendo el resto trisomía por traslocación. La trisomía parcial y el mosaicismo para trisomía 18 suelen presentar un fenotipo incompleto, con ausencia de algunas de las anomalías típicas del S. de Edwards. No se ha identificado una región cromosómica única, crítica, responsable del síndrome. Parece que es

necesaria la duplicación de dos zonas, 18q12-21 y 18q23 para que se produzca el fenotipo típico de S. de Edwards, con una zona, 18q12.3-q21.1 con fuerte influencia en el retraso mental.

Es un trastorno genético en el cual una persona tiene una tercera copia del material del cromosoma 18, en lugar de las 2 copias normales. La mayoría de los casos no se



transmite de padres a hijos. En cambio, los problemas que producen esta afección ocurren en el espermatozoide o el óvulo que forma el feto.

Dentro de las características de este síndrome se presenta retraso de crecimiento pre y postnatal (Peso medio al nacer: 2340 g), nacimiento postérmino,

Panículo adiposo y masa muscular escasa al nacer, Hipotonía inicial que evoluciona a hipertonía, Craneofacial: microcefalia, fontanelas amplias, occipucio prominente con diámetro bifrontal estrecho, defectos oculares (opacidad corneal, catarata, microftalmía, coloboma de iris), fisuras palpebrales cortas, orejas displásicas de implantación baja, micrognatia, boca pequeña, paladar ojival, labio/paladar hendido, extremidades: mano trisómica (posición de las manos característica con tendencia a puños cerrados, con dificultad para abrirlos, y con el segundo dedo montado sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto), uñas de manos y pies hipoplásicas,

limitación a la extensión (>45°) de las caderas, talón prominente con primer dedo del pie corto y en dorsiflexión, hipoplasia/aplasia radial, sindactilia 2º-3er dedos del pie, pies zambos, Tórax-Abdomen: mamilas hipoplásicas, hernia umbilical y/ó inguinal, espacio intermamilar aumentado, onfalocele, Urogenital: testículos no descendidos, hipoplasia labios mayores con clítoris prominente, malformaciones uterinas, hipospadias, escroto bífido, Malformaciones renales: riñón en herradura, ectopia renal, hidronefrosis, duplicidad ureteral, riñón poliquistico, Cardiovascular: cardiopatía congénita presente en 90% de casos (comunicación interventricular con afectación valvular múltiple*, conducto arterioso persistente, estenosis pulmonar, coartación de aorta, transposición de grandes arterias, tetralogía de Fallot, arteria coronaria anómala), Tracto gastrointestinal: divertículo de Meckel, páncreas ectópico, fijación incompleta del colon, ano anterior, atresia anal, Sistema Nervioso Central: hipoplasia/Aplasia de cuerpo calloso, agenesis de septum pellucidum, circunvoluciones cerebrales anómalas, hidrocefalia, espina bífida, Piel: cutis marmorata, hirsutismo en espalda y frente, Signos radiológicos: esternón corto con núcleos de osificación reducidos, pelvis pequeñas, caderas luxadas. No hay ningún tipo de tratamiento específico para la trisomía 18. Los tratamientos que se utilicen dependerán de la afección individual de la persona. Estos niños padecen infecciones frecuentes tipo neumonía, otitis media, e infecciones urinarias y dificultades para la alimentación que incluso pueden precisar alimentación por sonda. No se conoce la causa exacta de esta enfermedad, pero se relaciona con la edad materna, es más frecuente en madres de edad avanzada; a partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2.500 hasta 1/500 a los 43 años. En mujeres de más 35 años de edad, o con un hijo anterior con trisomía 18 debe hacerse diagnóstico prenatal mediante amniocentesis (procedimiento obstétrico mediante el cual se extrae una pequeña cantidad de líquido amniótico para su posterior análisis). El pronóstico de la enfermedad es malo, falleciendo alrededor del 95% en el primer año de vida, a causa de las malformaciones cardíacas congénitas (que está presente desde el nacimiento) y las neumonías

En mi opinión:

La supervivencia media de los pacientes con síndrome de Edwards es inferior a un mes (2-4 semanas), sólo el 5-10 % sobreviven durante el primer año de vida (2,3,7 meses). Las causas principales de muerte suelen ser las cardiopatías congénitas, la apnea central y la neumonía, aunque es un síndrome que no es muy común su aparición, es de alta mortalidad para los niños que la padecen, a esto se agrega que no existe un tratamiento para mejorar la calidad de vida de dichos niños.

Preeclampsia

El síndrome de HELLP se define como un trastorno hipertensivo del embarazo que asocia

hemólisis microangiopática (Hemolysis), elevación de las enzimas hepáticas (Elevated Liver) y plaquetopenia (Low Platelets). La Preeclampsia se define como la aparición de hipertensión y proteinuria después de la semana 20 del embarazo. Se suele acompañar de edemas, pero no es necesaria la presencia de éstos para ser diagnosticada. Es una enfermedad característica y propia del embarazo de la que se pueden tratar los síntomas, pero sólo se cura con la finalización del

mismo y si no se trata adecuadamente puede ser causa de graves complicaciones tanto para la mujer embarazada como para el feto. En la gestante, puede complicarse evolucionando a una eclampsia, o puede manifestarse con el grave cuadro de Síndrome HELLP, pero también en forma de hemorragias cerebrales, edema agudo de pulmón, insuficiencia renal, CID, etc. que explican que sea una de las cuatro grandes causas de mortalidad materna incluso en países desarrollados. En el feto, se suele acompañar de insuficiencia placentaria que suele manifestarse por enlentecimiento o restricción del crecimiento intrauterino (RCrIU), pero que puede llegar a provocar la muerte fetal. Es habitual que el estado fetal, si no lo ha hecho antes la situación de riesgo materno, obligue a terminar la gestación antes de término, de forma que, junto a la rotura prematura de membranas, es una de las causas más frecuentes de prematuridad extrema.

Las complicaciones neonatales vendrán derivadas de la disminución del funcionalismo placentario con mayor incidencia de restricción de crecimiento intrauterino y de prematuridad, por mayor frecuencia de patología placentaria (abruptio placenta), y de RPBF o por finalización electiva de la gestación. Los fármacos empleados en la actuación terapéutica sobre la gestante también pueden afectar al feto. El labetalol produce bradicardia persistente con frecuencia cardiaca alrededor de 100-120 l/m en general bien tolerada y que sólo compromete el estado del recién nacido cuando se le suma patología (dificultad respiratoria, hipotensión) que requiere un aumento del gasto cardíaco. Es prudente recomendar que si no es preciso no se administre una dosis de Labetalol inmediatamente antes del parto. El sulfato de magnesio tiene un efecto sedante ligero con

escasa repercusión clínica. El tratamiento de la preeclampsia consiste en terminar el embarazo. Lo que queda por decidir es cuándo. Si el feto está a término, saludable y el cuello uterino es favorable, se indica inducir el parto; pero, si hay sufrimiento fetal o RCIU,



no queda otra alternativa que la cesárea. Cuando el feto es inmaduro, la condición del feto y de la madre es la que señalará el camino a seguir. Se terminará inmediatamente el embarazo si la hipertensión severa persiste luego de tratamiento por 24 a 48 horas, si hay trombocitopenia, enzimas hepáticas elevadas, disfunción renal progresiva, signos premonitorios de eclampsia, ascitis materna

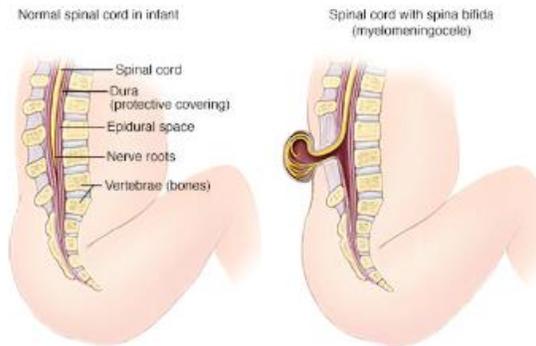
(determinada por ecografía) o evidencia de sufrimiento fetal. De esta manera, es apropiado prescribir un tratamiento preventivo con aspirina en embarazos en mujeres con historia de preeclampsia severa de inicio temprano o RCIU severa, definida como menor al tercer percentil. Parece necesario empezar el tratamiento preventivo tan temprano como sea posible, a las 13 semanas o aún antes, dependiendo de las bases fisiopatológicas señaladas y la historia obstétrica. El tratamiento se continuará hasta las 35 semanas. Algunas veces, el tratamiento puede iniciarse antes de la concepción (enfermedades autoinmunes, tales como el síndrome antifosfolípido), combinada con heparina o corticoesteroide.

En mi opinión:

La hipertensión materna produce, aun a igual edad gestacional, una mayor morbilidad neonatal y que provoca un notable efecto nocivo sobre el peso al nacer. Este aspecto podría tener implicaciones en el futuro desarrollo de los niños afectados, al incrementar diversos trastornos en la niñez, y también en la vida adulta, ya que hay fuertes evidencias de que el bajo peso al nacer se relaciona con una mayor incidencia de hipertensión arterial y enfermedades cardiovasculares en el adulto. Este padecimiento que en nuestra sociedad es muy común y aunque en la mayoría de casos las consecuencias no son graves, existe un gran riesgo de que pueda ser mortal tanto para el neonato como para la madre, gracias a los descubrimientos de hoy en día existen tratamientos eficaces para controlar y así mismo para su prevención.

Espina bífida

La espina bífida es un defecto congénito que ocurre cuando la columna vertebral y la médula espinal no se forman adecuadamente.



Es un tipo de defecto del tubo neural. El tubo neural es la estructura de un embrión en desarrollo que finalmente se convierte en el cerebro del bebé, la médula espinal y los tejidos que los rodean.



Normalmente, el tubo neural se forma en el principio del embarazo y se cierra a los 28 días después de la concepción. En los bebés con espina bífida, una porción del tubo neural no se cierra ni se desarrolla apropiadamente, lo que provoca defectos en la médula espinal y en los huesos de la columna. Existen diferentes tipos de espina bífida: espina bífida oculta,

mielomeningocele o el tipo muy raro de meningocele. Los signos y síntomas de la espina bífida varían según el tipo y la gravedad, y también entre individuos.

- **Espina bífida oculta.** Generalmente no hay ningún signo o síntoma porque los nervios raquídeos no se ven afectados. Pero a veces se pueden notar signos en la piel del recién nacido por encima del defecto de la columna vertebral, incluido un mechón anormal de cabello, o un pequeño hoyuelo o marca de nacimiento. Algunas veces, las marcas de la piel pueden ser signos de un problema de fondo de la médula espinal que se puede descubrir con una resonancia magnética o una ecografía de la columna vertebral en el recién nacido.
- **Mielomeningocele.** En este tipo severo de espina bífida:

- El canal medular permanece abierto a lo largo de varias vértebras en la parte baja o media de la espalda
- Tanto las membranas como la médula espinal o los nervios sobresalen al nacer, formando un saco
- Los tejidos y los nervios generalmente están expuestos, aunque algunas veces la piel cubre el saco



Generalmente, el mielomeningocele se diagnostica antes o inmediatamente después del nacimiento, cuando se dispone de atención médica. Estos niños deben ser controlados a lo largo de la vida por un equipo de médicos especializados, y las familias deben recibir información sobre las

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

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

Es importante tomar el ácido fólico, si se toma en forma de suplemento a partir de, por lo menos, un mes antes de la concepción y durante el primer trimestre del embarazo, reduce en gran medida el riesgo de espina bífida y otros defectos del tubo neural.

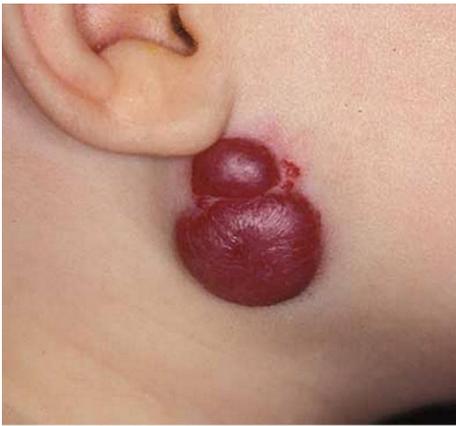
En mi opinión:

Muchos bebés que nacen con espina bífida tienen hidrocefalia (también llamada “agua en el cerebro”). Eso quiere decir que hay líquido extra en el cerebro y a su alrededor. El líquido extra puede hacer que los espacios del cerebro, llamados ventrículos, se vuelvan demasiado grandes, y la cabeza puede hincharse. Es necesario hacer un seguimiento estricto de la hidrocefalia y tratarla adecuadamente para prevenir lesiones cerebrales.

Hemangiomas Capilares

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

Un hemangioma puede aparecer en cualquier parte del cuerpo, pero aparece más comúnmente en la cara, el cuero cabelludo, el pecho o la espalda. En general, el tratamiento para el hemangioma de un bebé (hemangioma infantil) no es necesario ya que desaparece con el tiempo. Un niño que tiene esta afección durante la lactancia, por lo general, tendrá poco rastro visible de la protuberancia a los 10 años.



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

Durante el primer año de vida, la marca roja crece rápidamente hasta convertirse en una protuberancia esponjosa y de aspecto gomoso que sobresale de la piel. El hemangioma entonces entra en una fase de reposo y, eventualmente, comienza a desaparecer lentamente.

Muchos hemangiomas desaparecen antes de los 5 años de edad y la mayoría desaparecen antes de los 10 años. Una vez que el hemangioma desaparece, la piel puede quedar ligeramente decolorada o elevada.

Los hemangiomas capilares generalmente aparecen en los primeros seis meses de vida. Pueden ser lesiones elevadas en la piel, de color rojo a rojizo-púrpura. También pueden ser lesiones elevadas grandes con vasos sanguíneos visibles. Por lo general,



Los padres notan una mancha en la piel del bebé, que crece tanto en tamaño como en color.

Los hemangiomas que afectan el ojo pueden causar problemas oculares serios. Si son grandes y no se revisan, pueden llevar al desarrollo de mala visión por ambliopía u “ojo vago.” Si el hemangioma involucra el propio ojo, puede causar glaucoma. Los hemangiomas de la cavidad orbitaria pueden ejercer presión en el nervio óptico. Esto puede atrofiar el nervio óptico y llevar a la pérdida de la visión.

Para diagnosticar los hemangiomas según su aspecto. Por lo general no se necesitan más pruebas.

El tratamiento del hemangioma depende de la ubicación, el tamaño y la gravedad de la lesión. También depende de su causa problemas de visión. No todos los hemangiomas requieren tratamiento, pero los hemangiomas que se ubican cerca del ojo se deben vigilar para asegurarse de que no causen problemas de visión.

Si un hemangioma causa problemas de visión, hay varias opciones de tratamiento disponibles.

Con frecuencia se utilizan medicamentos esteroides para tratar los hemangiomas. Los esteroides funcionan al causar la disminución del tamaño de los vasos sanguíneos del hemangioma. Los esteroides pueden administrarse por boca, inyectarse en el tumor o aplicarse en la superficie.

En mi opinión:

Los hemangiomas y las malformaciones vasculares son la manifestación de varios síndromes genéticos diferentes que tienen una variedad de patrones hereditarios y probabilidades de recurrencia, según el síndrome específico presente.

Sirenomelia

La sirenomelia, también conocida como síndrome de la sirena, es una malformación congénita muy poco frecuente cuya característica principal es la fusión de las piernas, dando apariencia de cola de sirena. Esta fusión puede variar desde ser completa hasta ser una unión membranosa de ambas piernas. Se acompaña de anomalías en otros órganos como agenesia renal, ausencia de sacro, anomalías vertebrales, fusión de los sacros y malformaciones pulmonares y gastrointestinales.



Por lo general, los niños que nacen con este mal viven un máximo de siete días porque nacen sin riñones y se les suelen deteriorar los demás órganos vitales. Esta enfermedad puede presentarse de forma aislada, o asociada con severas malformaciones urogenitales y gastrointestinales o formando parte del Síndrome de Regresión Caudal (SRC)

La principal causa de este Síndrome es la exposición a agentes teratógenos como la vitamina A (a dosis excesivas antes de la 4ta semana del desarrollo), la exposición a cocaína durante la mayor parte del primer trimestre del embarazo y la hiperglicemia en madres diabéticas

Es una manifestación en la cual el mesodermo es insuficiente en la región más caudal del embrión. Debido a que este mesodermo contribuye a la formación de las extremidades inferiores, del sistema urogenital (mesodermo intermedio) y de las vértebras lambiscaras, aparecen anomalías en estas estructuras. El fenotipo de esta entidad comprende alteraciones del tracto urinario con displasia o agenesia renal, alteraciones ano rectales, alteraciones esqueléticas con ausencia del sacro y de la porción más distal de espina dorsal.

El diagnóstico de la sirenomelia se puede realizar de manera prenatal por medio de ultrasonografía. Se debe sospechar cuando se encuentra RCIU, oligohidramnios.

Anhidramnios, agenesia renal bilateral, alteraciones en las extremidades y arteria umbilical única. Otro método diagnóstico complementario es la ecografía Doppler que permite confirmar la agenesia renal bilateral, a través de valoración de los vasos renales, valorando

también el calibre de la arteria aorta, la arteria umbilical y la observación de la arteria vitelina aberrante y su origen. Sin embargo, en los casos en los que no se lleva un control prenatal adecuado, es más difícil realizar el diagnóstico.



En el diagnóstico se pueden tomar radiografías en el segundo y tercer trimestres y realizar amnio-infusión para mejorar las dificultades técnicas ecográficas secundarias al oligohidramnios y así observar los miembros inferiores fusionados o un miembro inferior único. El diagnóstico diferencial en pacientes con oligohidramnios incluye riñón poliquístico y uropatía

obstructiva. En la actualidad para los bebés que sufren esta condición no hay intervenciones fetales que cambien el pronóstico, pues éste depende del compromiso visceral. El tratamiento del recién nacido es quirúrgico con el objeto de corregir las anomalías gastrointestinales, genitourinarias y osteomusculares en los casos donde no exista agenesia renal y el compromiso pulmonar no sea severo.

En mi opinión:

La sirenomelia es una malformación congénita extremadamente rara y letal en la mayoría de los casos. Existe un grupo de factores que se relacionan con la aparición de esta malformación y se invocan varias teorías para explicar su etiopatogenia. Una adecuada atención prenatal permite el diagnóstico precoz y proponer la interrupción de la gestación. En caso de diagnosticarse prenatalmente este Síndrome, la interrupción del embarazo debe ser aconsejada. Sin embargo, la prevención es posible y debe ser la meta, llevar un control prenatal adecuado, con monitoreo de la presión arterial y control de la glucosa durante el primer trimestre, sobre todo en madres diabéticas, pueden ayudar a prevenir el desarrollo de esta malformación.

Ectopia Cordis



Se denomina Ectopia Cordis a la malposición del corazón que se localiza fuera de la cavidad de tórax de forma parcial o total; puede presentarse en forma aislada o asociada a otros defectos de la línea media así como a otras anomalías estructurales cardíacas graves por lo que amenaza la vida del niño tanto por la malposición como por los defectos asociados

Según la localización del defecto de pared, la ectopia cordis se clasifica en los siguientes cinco tipos: a) cervical, b) torácica, c) abdominal, e)

tóracocervical y d) tóracoabdominal; siendo la torácica la más frecuente y la cervical la más grave. La tóracoabdominal puede formar parte de la pentalogía de Cantrell que consiste en un defecto de la pared en la línea media supraumbilical, de la porción caudal del esternón, del diafragma anterior, del pericardio diafragmático, y de la estructura cardíaca.

Se puede diagnosticar mediante ultrasonografía desde las 10-12 semanas de embarazo. Los que no son diagnosticados prenatalmente, fallecen poco después del nacimiento debido a su asociación frecuente con defectos cardíacos intrínsecos y otros defectos congénitos.

El desarrollo de la pared del cuerpo ventral comienza al octavo día de la vida embrionaria con diferenciación y proliferación del mesodermo seguido de su migración lateral. El corazón se desarrolla originalmente en una ubicación cefálica y alcanza su posición definitiva mediante el plegamiento lateral y la flexión ventral del embrión entre los días 16 y 17. La fusión en la línea media y la formación de las cavidades torácica y abdominal se completa en la novena semana embrionaria.



La falla completa o incompleta de la fusión de la línea media en esta etapa da como resultado trastornos. Estos recién nacidos requieren cuidados intensivos desde el nacimiento, así como reanimación inmediata y cobertura del corazón y las vísceras expuestas con compresas de gasa empapadas en solución salina para evitar la desecación y la pérdida de calor. El

tratamiento consiste en la reparación quirúrgica correctiva o paliativa de los defectos. Durante el cierre quirúrgico, en la mayoría de los casos, la cavidad torácica es pequeña con poco espacio mediastinal para el corazón. Los intentos de cerrar la pared torácica a menudo resultan poco satisfactorios. Por lo tanto, a menudo es necesaria una reparación por etapas.

El objetivo quirúrgico general del tratamiento (todas las variedades) incluye:

1. cierre del defecto de la pared torácica (ya sea mediante cierres primarios de la pared torácica o mediante hueso / cartílago como injerto de tejido o prótesis artificiales como placas acrílicas, malla marlex)
2. cierre del defecto esternal,
3. reparación del onfalocele asociado,
4. colocación del corazón en el tórax,
5. reparación del defecto intracardíaco

En mi opinión: El manejo prenatal debería incluir la relimitación del defecto de pared y la identificación de otras malformaciones para orientar a eventuales tratamientos y pronóstico. A pesar de la gravedad, existen posibilidades de corrección quirúrgica y de supervivencia, dependiendo de la extensión del defecto y de las malformaciones asociadas.

Onfalocele

Un onfalocele se considera un defecto en la pared abdominal (un agujero en la pared abdominal). Los intestinos del niño generalmente sobresalen (protruyen) a través de un agujero.

Es un defecto congénito en el cual el intestino u otros órganos abdominales del bebé protruyen a través de un agujero en la zona del ombligo del bebé y están cubiertos por una membrana. En la gastrosquisis, no hay una membrana que cubra.



Los defectos en la pared abdominal se desarrollan a medida que el bebé crece dentro del útero de la madre. Durante el desarrollo, los intestinos y otros órganos (hígado, vejiga, estómago, y ovarios o testículos) se desarrollan fuera del cuerpo al inicio y después generalmente vuelven al interior. En los bebés con onfalocele, el intestino y otros órganos permanecen fuera de la pared abdominal, con una membrana que los cubre. Se desconoce

la causa exacta de los defectos de la pared abdominal.

Los bebés con onfalocele a menudo tienen otros defectos congénitos. Dichos defectos incluyen problemas genéticos (anomalías cromosómicas), hernia diafragmática congénita, y defectos cardíacos y renales. Estos problemas también afectan el panorama general (pronóstico) para la salud y su supervivencia.

Un onfalocele se puede ver claramente. Esto se debe a que los contenidos abdominales sobresalen (protruyen) a través de la zona del ombligo. Existen diferentes tamaños de onfaloceles. En los pequeños, solamente el intestino permanece por fuera del cuerpo. En los más grandes, también pueden estar por fuera el hígado u otros órganos.

Con los ultrasonidos prenatales, a menudo se identifica a los bebés con onfalocele antes del nacimiento, normalmente a las 20 semanas de embarazo. A menudo no es necesario un examen para diagnosticar el onfalocele. Sin embargo, se les deben realizar exámenes para otros problemas que a menudo vienen con esta afección. Esto incluye ultrasonidos de los riñones y corazón, así como exámenes de sangre para buscar trastornos genéticos, entre otros exámenes.



Los onfalocelos se reparan con cirugía, aunque no siempre de manera inmediata. Un saco protege los contenidos abdominales y puede permitir tener tiempo para atender primero otros problemas más serios, como los defectos cardíacos.

Para reparar un onfalocele, se cubre el saco con una malla de material esteril, el cual luego se sutura en el lugar para

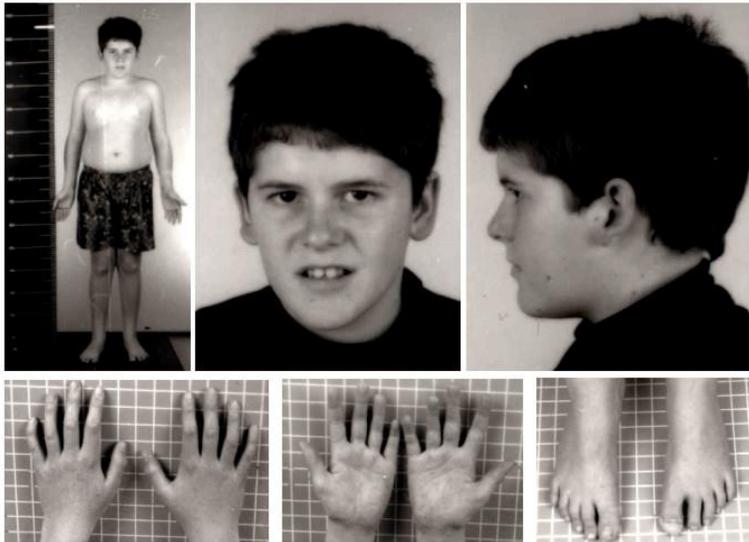
formar lo que se denomina un silo. A medida que el bebé crece con el paso del tiempo, los contenidos abdominales se reintroducen en el abdomen.

Es importante identificarlo antes del nacimiento, se debe vigilar cuidadosamente a la madre para garantizar que el feto permanezca saludable. Se deben hacer los planes respectivos para un parto cuidadoso y el manejo inmediato del problema después del nacimiento. El parto del bebé se debe llevar a cabo en un centro médico en donde tengan experiencia con la reparación de defectos de la pared abdominal.

En mi opinión:

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

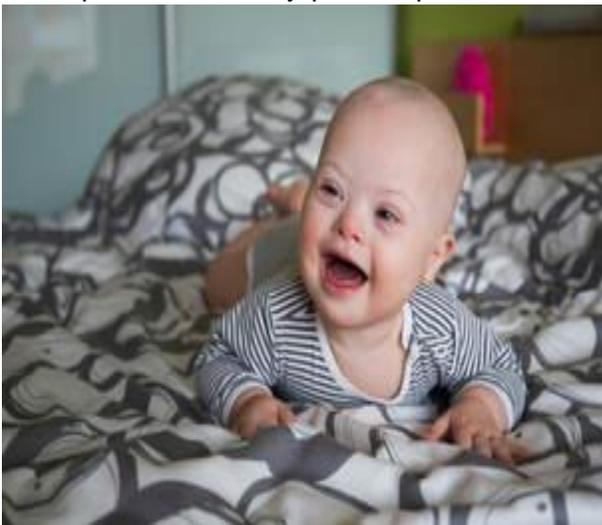
Síndrome Angelmon –Prude Willi



Es un trastorno genético complejo y multisistémico que se caracteriza por una variedad de impedimentos físicos, cognitivos y conductuales. PWS es un modelo único de sarcopenia caracterizado por un aumento anormal de la masa de grasa corporal y una disminución de la masa muscular que

predispone a los pacientes a una actividad física reducida, limitaciones funcionales y discapacidad. Estas manifestaciones pueden requerir un manejo sintomático y de apoyo, lo que influye negativamente en la calidad de vida de su cuidador familiar de por vida.

Las causas de esta interrupción pueden atribuirse a la disomía uniparental materna del cromosoma 15 (mUPD), una deleción (DEL) de una región de 5–6 Mb del cromosoma 15 contribuido por vía paterna, o defectos de impresión. La prevalencia se estima que PWS es 1 / 10,000–1 / 30,000 (Cassidy et al., 2012). Un recién nacido con SPW puede presente con hipotonía severa y poca capacidad de succión, seguido de desarrollo global retrasos en el futuro.



También podría haber anomalías faciales, como ojos en forma de almendra y labios superiores delgados, acromicria (manos y pies pequeños) e hipoplasia genital, que debería alertar a los médicos para que realicen más pruebas genéticas. Se identificaron etapas nutricionales en la mayoría de los niños con SPW; en la subfase 1a, el niño con SPW es hipotónico sin obesidad pero tiene problemas con la alimentación, lo que a veces va acompañado de



un fracaso para prosperar; cuando el bebé comienza a crecer en subfase 1b, el peso aumenta a un ritmo normal; en la subfase 2a, el peso aumenta pero la ingesta calórica es mantenido; cuando el niño tiene una edad promedio de 4.5 años en la subfase 2b, intercomienza la comida y el aumento de peso.

La hiperfagia se caracteriza en la fase 3 cuando el niño alcanza una edad promedio de ocho años, y continúa durante la edad adulta durante la cual

los alimentos la búsqueda y la falta de sensación de saciedad son prominentes; algunos adultos progresan a la fase 4 cuando ya no hay un apetito insaciable y el individuo puede sentirse lleno.

Los niños con SPW también pueden encontrar problemas psicológicos y de comportamiento, como compulsividad, rabietas, terquedad, déficit de atención e hiperactividad trastornos, e incluso autismo, que según se informa empeoran con la edad y disminuyen en adultos mayores, que interfieren con su calidad de vida (QOL) durante la adolescencia y la edad adulta.



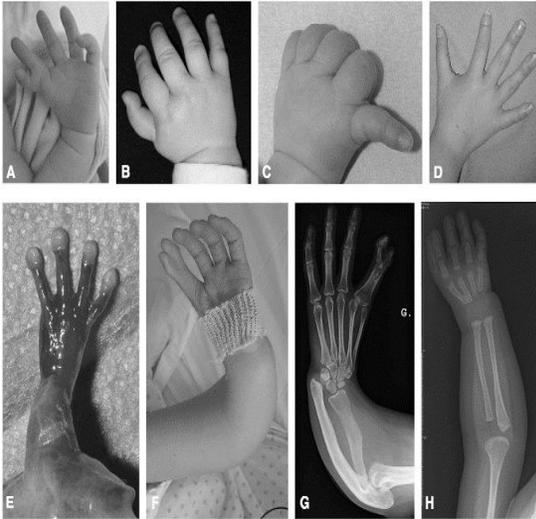
Los pacientes con SPW sufren múltiples problemas físicos, de desarrollo y de comportamiento. Que requieren que sus familias dediquen tiempo y esfuerzo para cuidarlos. Estas manifestaciones pueden requerir síntomas y apoyo.

En mi opinión:

Los niños con síndromes neurogenéticos (NGS) experimentan comportamientos desafiantes comórbidos y psicopatología. Las causas de esta interrupción pueden atribuirse a la disonimia uniparental maternal del cromosoma.

Síndrome Holt –Oram

Se caracteriza por anomalías esqueléticas acompañadas de malformaciones cardíacas congénitas. Se hereda con un patrón autosómico dominante con elevada penetrancia. Se ha identificado la mutación en el gen factor de transcripción TBX5, importante en el desarrollo del corazón y extremidades superiores.



En el síndrome de Holt-Oram, las anomalías esqueléticas afectan a las extremidades superiores y a la cintura escapular, con una gran variabilidad o expresividad, que oscila desde focomelia hasta mínima limitación de movimiento de pulgares, codos u hombros. Las alteraciones de los pulgares son las más frecuentes y consisten en hipoplasia de la eminencia tenar, falta de oposición del pulgar, sindactilia parcial, pulgares trifalángicos/digitalizados e hipoplasia o

ausencia de pulgares, todas dentro de los defectos preaxiales del eje radial.

Se evidencian anomalías esqueléticas en las extremidades superiores, generando defectos cardíacos congénitos que pueden variar de leve a grave. Este es uno de los trastornos más extraños, por lo que su prevalencia no es tan común y se clasifica dentro de las enfermedades más raras alrededor del mundo.

Sus principales causas están relacionadas con factores genéticos.

- Se debe a una mutación en el gen TBX5 el cual está situado en el cromosoma 12 humano (12q24.1), en este caso no se relaciona por antecedentes familiares.
- Cuando uno de los padres padece esta enfermedad, existe una probabilidad del 50% de que sus hijos posean también este trastorno, debido a que se genera la transmisión autosómica dominante

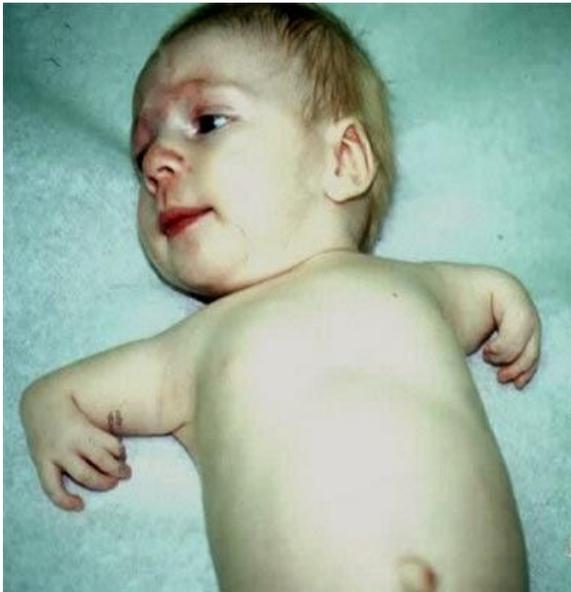
Esta anomalía causa dificultades en diversas partes del cuerpo; en el corazón podría desencadenar

- Comunicación interauricular
- Comunicación interventricular
- En ocasiones genera la arritmia más común que es fibrilación auricular

Los principales síntomas en el resto del cuerpo son:

- Malformaciones en los huesos de la mano
- Ausencia de pulgares o en ocasiones solo podría haber 3 falanges en lugar de 2
- Algunos casos reportan falta del desarrollo del radio, ocasionando longitud desigualdad de los brazos.

Para conocer si el ser humano está sufriendo el Síndrome Holt Oram, se recurre a pruebas diagnósticas como la ecografía. En caso de que los padres sean portadores de este



trastorno, se recurre a un análisis genético y de ADN fetal, el cual es obtenido mediante amniocentesis y biopsia corial.

Se podría decir que esta enfermedad es incurable, pero se pueden retardar los síntomas con tratamientos terapéuticos que benefician la función cardíaca. En algunos casos, se deberá recurrir a intervenciones quirúrgicas si existen malformaciones de miembros superiores mediante alternativas rehabilitadoras.

En mi opinión:

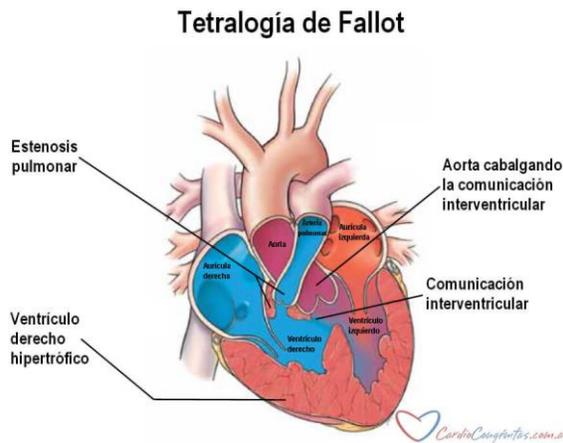
El síndrome de Holt-Oram presenta un patrón de herencia autosómico dominante por lo que tiene implicaciones hereditarias y familiares. Ya que la paciente puede transmitir con un 50% de probabilidad esta alteración a sus futuros descendientes es necesario dar un adecuado asesoramiento.

Teratología Fallot

La tetralogía de Fallot es una afección poco frecuente que se produce a causa de una combinación de cuatro defectos cardíacos presentes al momento del nacimiento (congénita).

Estos defectos, que afectan la estructura del corazón, hacen que este órgano irrigue sangre con una cantidad insuficiente de oxígeno hacia el resto del cuerpo. En general, los bebés y

los niños que padecen tetralogía de Fallot tienen la piel azulada porque la sangre no transporta suficiente oxígeno.



A menudo, la tetralogía de Fallot se diagnostica durante el primer año de vida. Se hace un tratamiento quirúrgico adecuado, la mayoría de los niños y adultos que padecen la tetralogía de Fallot pueden llevar una vida relativamente normal, aunque necesitarán

atención médica de manera periódica durante toda la vida y, quizá, deban restringir la actividad física.

Los síntomas varían según el grado de obstrucción del flujo sanguíneo que va del ventrículo derecho a los pulmones. Algunos de los signos y síntomas son:

- Coloración azulada en la piel causada por un bajo nivel de oxígeno en la sangre (cianosis)
- Dificultad para respirar y respiración rápida, especialmente al comer y al hacer ejercicio
- Pérdida del conocimiento (desmayo)
- Dedos de las manos y de los pies en palillo de tambor: lechos ungueales con una forma redonda anormal
- Aumento de peso deficiente

- Cansancio fácil al jugar o al hacer ejercicio
- Irritabilidad
- Llanto prolongado
- Soplo cardíaco

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

Estos episodios se denominan (episodios cianóticos) y se deben a una disminución rápida de la cantidad de oxígeno en la sangre. Los episodios cianóticos son más frecuentes en los bebés más pequeños, entre los 2 y los 4 meses de edad. Los niños pequeños o los más grandes pueden colocarse en cuclillas de manera instintiva cuando tienen dificultad para respirar. La posición en cuclillas aumenta el flujo sanguíneo a los pulmones.

Aunque se desconoce la causa exacta de la tetralogía de Fallot, hay varios factores que pueden aumentar el riesgo de que un bebé nazca con la enfermedad. Estos factores de riesgo son:

- Enfermedad viral durante el embarazo, por ejemplo, rubéola (sarampión alemán)
- Alcoholismo durante el embarazo
- Mala nutrición durante el embarazo
- Madre mayor de 40 años
- Uno de los padres tiene tetralogía de Fallot
- La presencia del síndrome de Down o del síndrome de DiGeorge

En mi opinión:

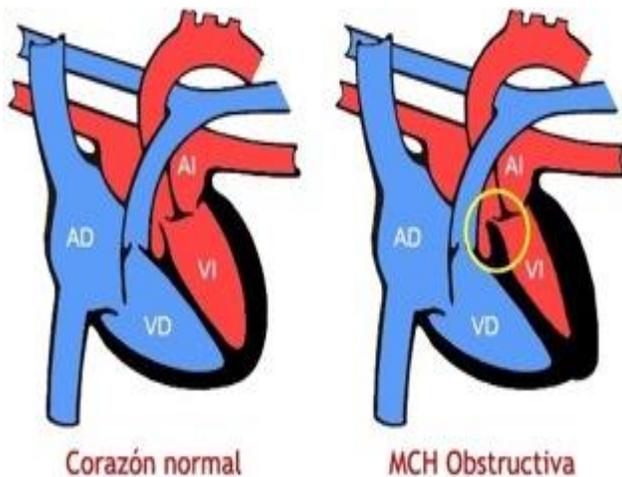
Si se diagnostica temprano y se hace un tratamiento quirúrgico adecuado, la mayoría de los niños y adultos que padecen la tetralogía de Fallot pueden llevar una vida relativamente normal, aunque necesitarán atención médica de manera periódica durante toda la vida y, quizá, deban restringir la actividad física

Cia

La comunicación interauricular (CIA) es una cardiopatía congénita en la que hay un defecto en la pared (el tabique auricular) entre las dos cámaras superiores del corazón (la aurícula derecha y la izquierda). Una CIA es uno de los defectos conocidos como "un agujero en el corazón".

Normalmente, el corazón tiene dos lados, que están separados por una pared muscular llamada septo. Cada lado del corazón también tiene dos partes: la cámara superior, llamada aurícula, y la cámara inferior, llamada ventrículo. El lado derecho del corazón lleva la sangre desoxigenada al pulmón y el lado izquierdo lleva la sangre oxigenada hacia el cuerpo.

Una CIA permite que la sangre oxigenada pase de la aurícula izquierda (alta presión), a través del agujero en el tabique, a la aurícula derecha (baja presión),



haciendo que la sangre se mezcle. Esto conduce a un aumento del flujo sanguíneo en el lado derecho del corazón y los pulmones.

Con el tiempo, este volumen de sangre "extra" produce un estrés en el corazón y provoca que la aurícula derecha, el ventrículo y las arterias pulmonares se dilaten (se vuelvan más anchas). Esto puede conducir eventualmente a insuficiencia cardíaca, hipertensión pulmonar o anomalías del ritmo cardíaco en el futuro.

Los niños asintomáticos con un cortocircuito pequeño solo requieren observación y ecocardiografía ocasional (en forma típica cada alrededor de 3 a 5 años). Si bien estos niños tienen un riesgo teórico de embolia sistémica paradójica, este evento es raro en niños. Por lo tanto, no es una práctica convencional cerrar un defecto pequeño, insignificante desde el punto de vista hemodinámico.

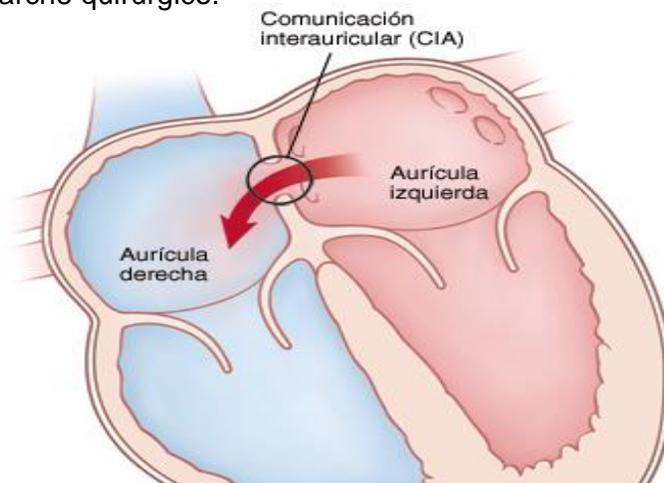
Los niños asintomáticos con un cortocircuito pequeño solo requieren observación y ecocardiografía ocasional (en forma típica cada alrededor de 3 a 5 años). Si bien estos niños tienen un riesgo teórico de embolia sistémica paradójica, este evento es raro en niños. Por lo tanto, no es una práctica convencional cerrar un defecto pequeño, insignificante desde el punto de vista hemodinámico.

Las CIA moderadas a grandes (con evidencia de sobrecarga de volumen en el ventrículo derecho en la ecocardiografía) deben ser cerradas, en general entre los 2 y 6 años. La reparación puede considerarse a edad más temprana en niños con enfermedad pulmonar

crónica. Se prefiere el cierre transcatóter con diversos dispositivos comerciales (p. ej., ocluser septal Amplatzer o Gore HELEX) cuando las características anatómicas son apropiadas, como rebordes de tejido septal y distancia de estructuras vitales (p. ej., raíz aórtica, venas pulmonares, anillo tricuspídeo) adecuados. De lo contrario, está indicada la reparación quirúrgica.

Los defectos tipo seno venoso y ostium primum (tipo tabique auriculoventricular) no son pasibles de cierre con dispositivos. Si se reparan las CIA durante la infancia, la tasa de mortalidad perioperatoria se acerca a 0, y las tasas de supervivencia a largo plazo son similares a las de la población general.

La profilaxis de la endocarditis no es necesaria antes de la cirugía, y sólo se requiere durante los primeros 6 meses posteriores a la reparación o si hay una comunicación residual adyacente a un parche quirúrgico.



En mi opinión:

Algunos defectos cardíacos congénitos pueden tener un vínculo genético debido a una anomalía cromosómica que provoca que los problemas cardíacos se presenten con mayor frecuencia en ciertas familias. La mayoría de las comunicaciones interauriculares ocurre por casualidad, sin ninguna razón evidente para que se desarrolle.

Atresia Esofágica, Con o Sin Fístulas Traqueoesofágicas

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).

Su diagnóstico y manejo han representado un reto para la cirugía pediátrica; de hecho, hay quienes sostienen que la capacidad para solucionar esta malformación, la supervivencia y la calidad de vida de estos niños son indicadores de la eficacia de la atención hospitalaria.



El pronóstico depende, en gran medida, de la calidad del cuidado que reciben estos pacientes durante su hospitalización, además de las malformaciones asociadas que presenten. Esto significa que en el manejo de estos niños debe intervenir un equipo multidisciplinario que incluya neonatólogos, cirujanos pediatras,

anestesiólogos, radiólogos, cardiólogos, neumólogos y genetistas, siendo fundamental también la participación del equipo de enfermería, así como psicólogos y trabajadoras sociales, para apoyo a los padres.

Desde el punto de vista embriológico, la tráquea y el esófago se originan de una evaginación endodérmica de la pared ventral del intestino anterior a las 3 semanas de gestación. El primordio respiratorio crece de manera caudal y el esófago de manera cefálica. En este proceso se forman unos tabiques laterales (tabiques traqueoesofágicos) que separaran ambas estructuras; por delante la tráquea, que luego desarrolla anillos cartilaginosos y los primordios pulmonares, y por detrás el esófago, que se extiende desde la faringe hasta el estómago. El origen de la AE es poco claro aún, pero se atribuye a una alteración en la migración de los pliegues laterales o a una detención del crecimiento en el momento de la evaginación. En la mayor parte de los casos el esófago posterior no se separa totalmente de la tráquea, lo que da lugar a distintas variedades de fístula traqueoesofágica o a hendiduras, esta alteración se produce entre la tercera y sexta semana de gestación.

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.

Tratamiento prequirúrgico

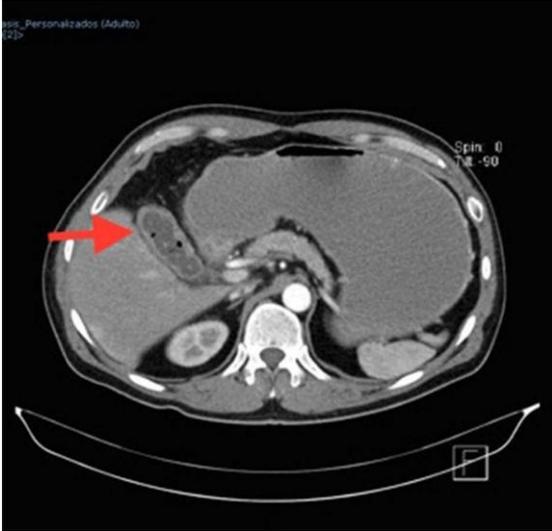
1. Manipulación mínima del RN debido a que la sobreestimulación puede provocar complicaciones respiratorias, aumento del consumo de oxígeno, estrés por frío y regurgitación del contenido gástrico a través de la fístula.
2. Evitar la exposición al frío manteniendo al RN en una cuna de calor radiante, además de que con esto también se facilita su manejo.
3. Mantener en posición semisentado con la cabeza elevada a 30°–45° para minimizar el reflujo de contenido gástrico dentro de la tráquea por la fístula distal o la aspiración del contenido del cabo esofágico proximal, con lo cual también se mejora el trabajo respiratorio y la oxigenación.
4. Colocar una sonda de doble lumen (la cual fue diseñada originalmente por el Dr. Repogler) para la aspiración continua con baja presión e irrigación con solución fisiológica a razón de 15-20 ml/h, verificando continuamente la funcionalidad del sistema de aspiración para evitar el riesgo de broncoaspiración. La sonda de aspiración nunca deberá estar en contacto con la mucosa de la bolsa esofágica, ya que podría ocasionar lesiones de la misma. Si no es posible contar con este sistema de aspiración continua, se debe realizar la aspiración de secreciones orofaríngeas con sonda y jeringa cada 10 minutos o más frecuentemente si hay salivación excesiva

En mi opinión:

La supervivencia por lo general es buena, en la actualidad es superior, 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

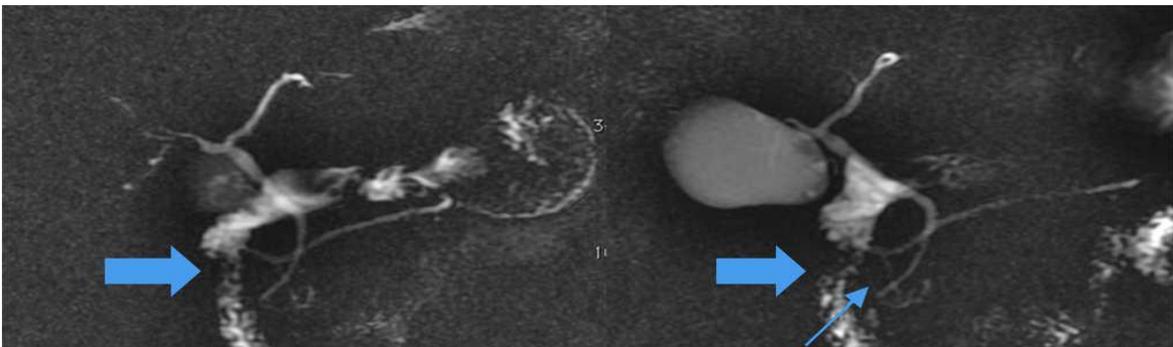
Páncreas Anular

El Páncreas Anular es una de las malformaciones congénitas extrínsecas más frecuentes durante el desarrollo del intestino cefálico, que causa una obstrucción parcial o completa en la segunda porción del duodeno.



Se asocia a otras malformaciones congénitas del tubo digestivo en más de 70% de los casos, incluyendo atresia o estenosis duodenal, mal rotación intestinal, atresia esofágica y anomalías cardiovasculares. También se ha descrito asociado a alteraciones cromosómicas como el Síndrome de Jacobsen (delección terminal del 11q), pero más frecuentemente coligado al Síndrome de Down.

Embriológicamente el páncreas se desarrolla durante la quinta semana de gestación de dos brotes embriológicos, uno ventral y otro dorsal que emergen como proliferaciones del epitelio endodérmico de la porción distal del intestino cefálico. El brote ventral pasará a formar la parte inferior de la cabeza del páncreas y el proceso unciforme cuando el duodeno gira en sentido horario sobre su eje longitudinal haciendo que el brote ventral se desplace hacia el dorso y se fusione con el brote dorsal del que se desarrollará el resto de la glándula.



La pancreatitis causada por un conducto colédoco bloqueado o estrechado puede requerir procedimientos para abrir o ensanchar el conducto colédoco.

Un procedimiento llamado "colangiopancreatografía retrógrada endoscópica" emplea un tubo largo con una cámara en el extremo para examinar el páncreas y las vías biliares. El tubo se pasa a través de la garganta y la cámara envía imágenes del aparato digestivo a un monitor. La colangiopancreatografía retrógrada endoscópica puede ayudar a diagnosticar problemas en el conducto colédoco y en el conducto pancreático y a realizar correcciones. En algunas personas, particularmente los adultos mayores, la colangiopancreatografía retrógrada endoscópica también puede causar pancreatitis aguda.

Cirugía de vesícula. Si la causa de la pancreatitis son cálculos biliares, el médico podría recomendarte someterte a una cirugía para extraer la vesícula (colecistectomía).

Cirugía de páncreas. Puede ser necesario practicar una cirugía para drenar el líquido del páncreas o para eliminar el tejido enfermo.

Tratamiento del alcoholismo. Beber varias bebidas alcohólicas por día durante muchos años puede causar pancreatitis. Si esta es la causa de la pancreatitis, el médico podría recomendarte ingresar a un programa de tratamiento del alcoholismo. Continuar bebiendo alcohol podría empeorar la enfermedad y provocar complicaciones graves.

En mi opinión:

Menciono que el páncreas anular es un problema presente desde el momento del nacimiento (defecto congénito). Los síntomas ocurren cuando el anillo del páncreas comprime y estrecha el intestino delgado, de manera que el alimento no puede pasar fácilmente o no puede pasar en absoluto. Los recién nacidos pueden tener síntomas de obstrucción completa del intestino. Sin embargo, hasta la mitad de las personas con esta afección no tienen síntomas hasta la adultez. Igualmente, hay casos que no se detectan debido a que los síntomas son leves.

Síndrome Wagr

El síndrome WAGR es una enfermedad genética poca común en que puede haber problemas en los riñones, en los ojos, y en los genitales, además de deficiencia intelectual. La mayoría de las personas que tienen síndrome de WAGR tienen dos o más de estas características.

Algunas personas con síndrome de WAGR tienen otros problemas en los ojos además de la aniridia, como el aumento de la presión dentro del ojo (glaucoma), opacidad de las lentes del ojo (catarata), anomalías de la córnea del ojo, ojo anormalmente pequeño (microftalmia), y anomalías de la retina del ojo.

También puede haber problemas genitales más severos como genitales ambiguos (en que no se sabe si la persona tiene genitales femeninos o masculinos), obesidad, duplicación de los dedos gordos de los pies, y fallo de los riñones.



La causa del síndrome WAGR es la pérdida (delección) de un grupo de genes ubicados en el brazo corto (p) del cromosoma número 11 (11p13) donde "p13" se refiere al lugar específico en el cromosoma 11 que está afectado).

Las personas con el síndrome de WAGR tienen un mayor riesgo de desarrollar problemas durante la infancia, la niñez, y la edad adulta que pueden afectar los riñones, los ojos, y los testículos o los ovarios.

Los problemas oculares (aniridia) genitales y/o urinarios generalmente se notan en el recién nacido, o en los niños pequeños. Las señales y síntomas pueden incluir: Tumor de Wilms, Aniridia y otros problemas en los ojos, Problemas genitales y urinarios, Discapacidad intelectual.

El síndrome WAGR es causado por una delección de material genético de una región del brazo corto del cromosoma 11 (11p13). El tamaño de la delección varía entre las personas afectadas. Las señales y los síntomas del síndrome de WAGR están relacionados con la pérdida de múltiples genes en el brazo corto del cromosoma 11.



El síndrome de WAGR se puede considerar como un síndrome de delección de genes contiguos porque resulta de la pérdida de varios genes diferentes que son “vecinos” es decir, que están situados uno junto al otro en el mismo segmento cromosómico que se pierde.

Los síntomas que sugieren el síndrome de WAGR, como la aniridia, generalmente se observan poco después del nacimiento.

Se realiza una prueba genética llamada análisis cromosómico o cariotipo para buscar el área que falta (11p13) en el cromosoma número 11, que es la causa del síndrome.

A veces se realiza una prueba genética más específica llamada FISH (hibridación in situ fluorescente) para buscar la delección de genes específicos en cromosoma número 11.

El tratamiento del síndrome de WAGR está dirigido a los síntomas específicos que hay. El monitoreo para detectar problemas también es importante para poder detectarlos temprano, de modo que el tratamiento se pueda administrar lo antes posible.



En mi opinión:

Este síndrome ha de sospecharse siempre al detectarse una aniridia en periodo neonatal, aunque no se acompañe de alteraciones genitourinarias y va a requerir un seguimiento periódico para la detección precoz del posible Tumor de Wilms. La edad media de aparición del Tumor de Wilms es de 22 meses. El pronóstico del síndrome va a depender fundamentalmente del grado de retraso mental, de la afectación renal derivada del tumor y de las malformaciones genitourinarias.

Genitales Ambiguos

El diagnóstico de genitales ambiguos se suele dar al momento del nacimiento o poco después. Los médicos y personal de enfermería que asisten el parto quizás noten los signos de genitales ambiguos en el recién nacido.

Si el bebe nace con genitales ambiguos, los médicos trabajarán para determinar la causa



de base. La causa ayuda a guiar el tratamiento y las decisiones sobre el género del bebé. El médico probablemente comenzará por preguntarte acerca de tu familia y su historia clínica. Hará un examen físico para verificar si hay testículos y evaluar los genitales del bebé. En ciertos casos, puede ser necesaria una cirugía mínimamente invasiva para extraer una

muestra de tejido de los órganos reproductores de tu recién nacido.

El médico utilizará la información obtenida mediante estas pruebas para recomendar el sexo del bebe. La recomendación se basará en la causa, el sexo genético, la anatomía, el posible futuro sexual y reproductivo, la identidad sexual probable en la edad adulta y la conversación que mantenga con la madre. En algunos casos, las familias pueden tomar una decisión unos días después del nacimiento. Sin embargo, es importante que las familias esperen los resultados de las pruebas. En ocasiones, asignar un sexo puede ser una tarea compleja, y puede resultar difícil predecir el impacto a largo plazo. Los padres deben saber que, a medida que su hijo crezca, este puede tomar otra decisión con respecto a su identidad sexual.

Una vez que los padres y el médico hayan elegido el género del bebé, se puede optar por comenzar el tratamiento para los genitales ambiguos. El objetivo del tratamiento es alcanzar el bienestar psicológico y social, como también permitir la función sexual y la fertilidad en el mayor grado posible. El momento para comenzar el tratamiento dependerá de la situación específica del niño. Los genitales ambiguos son una afección poco frecuente y compleja que suele requerir la intervención de un equipo de expertos. El equipo puede incluir a pediatras, neonatólogos, urólogos pediátricos, cirujanos generales pediátricos, endocrinólogos, genetistas, y psicólogos o trabajadores sociales.

Los medicamentos hormonales pueden ayudar a corregir o compensar el desequilibrio hormonal. Por ejemplo, en una persona con sexo genético femenino con un clítoris levemente agrandado a causa de un caso menor a moderado de hiperplasia suprarrenal congénita, los niveles adecuados de hormonas pueden reducir el tamaño del tejido. Otros niños pueden tomar hormonas cerca de la edad en la que normalmente tendrían la pubertad. En el caso de niños con genitales ambiguos, se puede realizar una cirugía con



los siguientes fines:

- Preservar la función sexual normal
- Crear genitales que parezcan más comunes

El momento para realizar la cirugía dependerá de la situación específica del niño. Algunos médicos prefieren postergar la cirugía que se hace únicamente por razones estéticas hasta que la persona con genitales ambiguos sea lo suficientemente madura para participar en la decisión sobre la asignación de género. En el caso de niñas con genitales ambiguos, los órganos sexuales pueden funcionar normalmente a pesar de la apariencia externa ambigua. Si la vagina de una niña está escondida debajo de la piel, la cirugía durante la niñez puede ayudar con la función sexual posteriormente. Para los niños, la cirugía para reconstruir un pene incompleto puede normalizar la apariencia y permitir que se produzcan erecciones. Puede ser necesaria una cirugía para reponer los testículos en el escroto.

En mi opinión:

En esta anomalía existe una gran controversia social acerca del sexo que se le asignara al neonato, es importante hacer los estudios pertinentes para esta asignación No debe olvidarse la necesidad de dar apoyo psicológico a los padres, para quienes constituye una situación de alta complejidad y stress; así como evitar la asignación apresurada de sexo e inscripción del recién nacido, por las dificultades legales que sobrevendrán para cambiar una asignación previa. Para el pediatra y neonatólogo lo más importantes es detectar estas alteraciones, lo que permitirá un estudio oportuno, obteniendo las respuestas y resolución del problema en forma adecuada y lo antes posible.

Síndrome de Teacher Collins

El síndrome de Treacher-Collins incluye un conjunto de anomalías congénitas del desarrollo craneofacial caracterizado por una displasia otomandibular simétrica bilateral sin anomalías de las extremidades, asociado a diversas anomalías de la cabeza y del cuello. Los niños presentan una dismorfia facial característica, con hipoplasia bilateral y simétrica de los



huesos malares y del reborde infraorbitario (80% de los casos) y de la mandíbula (78%) (retrognatia, retrogenia), que comporta una maloclusión dental, caracterizada con frecuencia por una apertognatia anterior (también llamada "mordida abierta").

Principalmente, se observa una hipoplasia de tejidos blandos a nivel del hueso malar, del reborde orbitario inferior y de la mejilla.

También se observan anomalías complejas en la articulación temporomandibular que conllevan una limitación de la apertura bucal de gravedad variable, oblicuidad antimongoloide de las fisuras palpebrales (89%) y coloboma del párpado inferior en la unión del tercio externo y medio (69%), con ausencia de pestañas en el tercio externo del párpado inferior. El paladar es ojival, y ocasionalmente se observa paladar hendido (28%). A menudo (60%) se dan anomalías del oído externo, como anotia o microtia, atresia del conducto auditivo externo, y anomalías de la cadena de huesecillos, que causan una pérdida de audición. La inteligencia es generalmente normal. Durante los primeros años de vida, pueden manifestarse dificultades respiratorias y de nutrición debido a la estrechez de las vías respiratorias altas y a la apertura limitada de la boca. Otros síntomas menos comunes son los encondromas y/o fistulas preauriculares, anomalías de la columna y cardiopatías y fisuras comisurales bilaterales.

El síndrome está causado por mutaciones en el gen TCOF1 (5q32-q33.1) que codifica para la fosfoproteína nucleolar Treacle, o en los genes POLR1C (6p21.1) y POLR1D (13q12.2), que codifican para las subunidades I y III de las ARN polimerasas. La transmisión es autosómica dominante con una penetrancia del 90% y una expresividad variable, incluso entre individuos de una misma familia.



El manejo es multidisciplinar. En caso de insuficiencia respiratoria postnatal, deben considerarse la traqueotomía, ventilación no invasiva (VNI) o una distracción mandibular. La cirugía plástica y maxilofacial permite corregir la hipoplasia de tejido blando

(lipoestructura), hipoplasia ósea (distracción quirúrgica del hueso, injertos óseos), coloboma del párpado y paladar hendido. El tratamiento de la limitación de la apertura bucal es muy complicado. Se necesita cirugía ORL especializada para las anomalías del oído medio (cirugía funcional) y del oído externo (reconstrucción auricular). El manejo de los problemas de audición debe ser precoz (prótesis acústicas, cirugía funcional) para favorecer un desarrollo normal. El pronóstico de las formas moderadas de la enfermedad es favorable con un tratamiento adecuado.

Las malformaciones afectan al rostro y pueden tener importantes consecuencias estéticas y, por tanto, provocar sufrimiento psicológico y el aislamiento del niño, que tiene dificultades para aceptarse y/o hacerse aceptar, sobre todo en las clases pequeñas. Además, los niños pueden presentar dificultad para comunicarse, asociada a la deficiencia auditiva y, en ocasiones, a un retraso en la adquisición del lenguaje. La utilización de audífonos o implantes permite compensar al menos parcialmente la deficiencia auditiva, aunque en niños o adolescentes, también puede tener repercusiones psicológicas. Las posibles dificultades visuales (estrabismo, miopía, hipermetropía o astigmatismo) también juegan un papel en el retraso del aprendizaje. Con el fin de gestionar mejor estas situaciones de discapacidad en la vida diaria, se recomienda recurrir a ayudas técnicas y profesionales específicas para ayudar a estos niños.

En mi opinión:

El síndrome de Treacher Collins es un trastorno genético que generalmente afecta a los pómulos, la mandíbula, el mentón y las orejas. Los síntomas incluyen ojos inclinados hacia abajo, mandíbula y mentón muy pequeños, pérdida de la audición y pérdida de la visión.

Labio y Paladar Hendido

Los labios se forman entre las semanas 4 y 7 del embarazo. Durante el desarrollo del bebé en el embarazo, los tejidos de su cuerpo y unas células especiales a cada lado de la cabeza crecen hacia el centro de la cara y se unen para formar su cara. La unión de estos tejidos forma los rasgos faciales como los labios y la boca. El labio hendido se produce cuando el tejido que forma los labios no se une completamente antes del nacimiento. Esto ocasiona una abertura en el labio superior. La abertura puede ser una hendidura pequeña o una hendidura grande que atraviesa el labio y llega hasta la nariz. Las hendiduras pueden producirse en un lado del labio, en ambos lados o en la parte central, lo que es muy poco usual. Los niños con labio hendido también pueden tener el paladar hendido.



Los niños que tienen el labio hendido, con o sin hendidura de paladar, o que solo tienen el paladar hendido suelen tener dificultades para alimentarse y hablar claramente, y pueden tener infecciones de oído. También pueden tener problemas auditivos y problemas con los dientes.

Se desconocen las causas de las hendiduras orofaciales en la mayoría de los bebés. Algunos niños tienen el labio o el paladar hendido debido a un cambio en sus genes. Se cree que el labio hendido y el paladar hendido son causados por una combinación de genes y otros factores, como los elementos dentro del ambiente con los que la madre entra en contacto, o lo que coma o beba, o ciertos medicamentos que use durante el embarazo.

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

Los servicios y el tratamiento para niños con hendiduras orofaciales pueden variar según la gravedad de la hendidura, la edad y las necesidades del niño, y la presencia de síndromes asociados u otros defectos de nacimiento, o ambos.

La cirugía para corregir el labio hendido generalmente se realiza en los primeros meses de vida y se recomienda que se haga dentro de los primeros 12 meses. Se recomienda que la cirugía para corregir el paladar hendido se realice en los primeros 18 meses de vida o antes, si es posible. Muchos niños necesitarán procedimientos quirúrgicos adicionales a medida que crezcan.

La reparación quirúrgica puede mejorar la apariencia de la cara del niño y también puede mejorar su respiración, su audición y el desarrollo del habla y el lenguaje. Los niños que nacen con hendiduras orofaciales pueden necesitar otros tipos de tratamientos y servicios, como cuidados dentales o de ortodoncia especial o terapia del habla.



Debido a que los niños con hendiduras orofaciales frecuentemente requieren una variedad de servicios que se deben proveer de manera coordinada a lo largo de la niñez y entrada la adolescencia, y a veces en la adultez, la Asociación Estadounidense del Paladar Hendido y Craneofacial recomienda los servicios y tratamientos provistos por equipos que se especializan en hendiduras y afecciones craneofaciales.

En mi opinión:

Los niños que tienen el labio hendido, con o sin hendidura de paladar, o que solo tienen el paladar hendido suelen tener dificultades para alimentarse y hablar claramente, y pueden tener infecciones de oído. También pueden tener problemas auditivos y problemas con los dientes, lo importante es que hoy en día tenemos la facilidad de contar con operaciones para los niños de esa enfermedad.

Hidrocefalia

La Hidrocefalia es una acumulación anormal del líquido cerebroespinal (“CSF” en inglés) en las cavidades cerebrales llamadas ventrículos. El CSF se produce en los ventrículos cerebrales, circula a través del sistema ventricular y es absorbido a la sangre. Este líquido se mantiene en constante circulación y sus funciones son muy importantes:

- rodea al cerebro y a la médula espinal, protegiéndolos en caso de lesiones,
- contiene los nutrientes y las proteínas necesarias para la alimentación y el funcionamiento normal del cerebro y,
- transporta los productos de desechos de los tejidos de su alrededor.



La Hidrocefalia se produce cuando hay un desequilibrio entre la cantidad de CSF producida y la velocidad con el que es absorbido por el cuerpo. Como consecuencia, los ventrículos del cerebro se alargan, aumentando la presión dentro de la cabeza.

La Hidrocefalia se produce cuando hay un desequilibrio entre la cantidad de CSF producida y la velocidad con el que es absorbido por el cuerpo. Como consecuencia, los ventrículos del cerebro se alargan, aumentando la presión dentro de la cabeza.

La Hidrocefalia puede ser congénita (presente al momento de nacer) o adquirida.

Hidrocefalia Congénita: se considera que puede ser causada por una compleja interacción entre factores genéticos e influencias ambientales durante el desarrollo del feto. La “Estenosis Acueductal,” que es una obstrucción del acueducto del cerebro, es la causa más frecuente de Hidrocefalia congénita. Se estima que la Hidrocefalia congénita afecta a uno en cada 500 niños nacidos.

Hidrocefalia Adquirida: se considera que puede ser adquirida, cuando es ocasionada por una lesión o una condición como espina bífida, hemorragias intraventriculares, meningitis, trauma cerebral, tumores y quistes. Este tipo de Hidrocefalia puede afectar a personas de todas las edades.

En los síntomas se pueden desarrollar en los infantes son:

- Una cabeza extraordinariamente grande o el rápido aumento de la circunferencia de la cabeza
- Vómitos
- Sueño
- Irritabilidad
- Desvío de los ojos hacia abajo (“puesta de sol”)
- Convulsiones

No se conoce ninguna manera de prevenir o curar la Hidrocefalia. Hasta la fecha, el tratamiento más efectivo, es la inserción mediante cirugía de un tubo (“shunt” en inglés). El shunt, es un tubo flexible que es colocado en el sistema ventricular del cerebro y que drena el flujo de CSF a otra región del cuerpo (normalmente en la cavidad abdominal o en una cavidad del corazón) donde es absorbido.

Una válvula dentro del tubo mantiene el CSF a la presión adecuada dentro de los ventrículos. La intervención quirúrgica debe ser practicada por un médico neurocirujano que posea una especialidad en pediatría, si el paciente es un niño.

En mi opinión:

Esta patología puede aparecer cuando el bebé está en el útero o por predisposición genética (congénita), así como en el momento del nacimiento o después de este (adquirida). Se trata de una patología común en bebés que padecen mielomeningocele.

Cataratas Congenita

Una catarata congénita es una opacidad del lente natural del ojo que está presente al nacer. Dependiendo de la densidad y la ubicación de la opacidad, es posible que las cataratas congénitas deban extirparse mediante una cirugía de cataratas mientras el niño aún es un bebé para permitir el desarrollo normal de la visión y prevenir la ambliopía e incluso la ceguera.

Sin embargo, algunas cataratas congénitas afectan sólo una pequeña parte del lente del ojo y no interfieren con la visión de manera considerable suficiente como para justificar una



cirugía. Algunos expertos dicen que el momento óptimo para intervenir y extirpar una catarata congénita visualmente significativa que es entre las edades de 6 semanas y 3 meses.

Una vez que se retira la catarata, es absolutamente vital que el ojo se corrija con un lente intraocular (LIO) implantado quirúrgicamente, un lente de contacto o gafas. Sin corrección de la visión después de la cirugía de cataratas, el ojo tendrá una visión deficiente y se impedirá el normal desarrollo de la visión infantil.

Las cataratas congénitas también pueden ocurrir cuando, durante el embarazo, la madre desarrolla infecciones como el sarampión alemán o rubéola (la causa más común), el sarampión, la varicela, el citomegalovirus, el herpes simple, el herpes zoster, la poliomielitis, la influenza, el virus de Epstein-Barr, la sífilis y la toxoplasmosis.

El tratamiento de la catarata congénita continúa siendo en la actualidad controvertido y en ocasiones no plenamente satisfactorio, lo cual representa un desafío para el oftalmólogo en el intento de conseguir la transparencia del eje visual y obtener el mejor resultado óptico para así reducir o evitar la ambliopía. En las últimas décadas se han estudiado mejor las bases de las deficiencias visuales en los niños y su tratamiento

Durante los primeros meses de vida se desarrollan las funciones visuales básicas, existiendo un periodo crítico para el desarrollo y la madurez de la función visual, en los seres humanos este desarrollo inicia desde los 2 meses hasta aproximadamente los primeros 10 años de vida, por lo que debe llevarse a cabo una detección y tratamiento oportunos con la finalidad de lograr una recuperación visual satisfactoria.

La elección del tratamiento dependerá del grado de opacidad, por lo que en casos donde la opacidad es parcial ya sea monocular o bilateral con poca significancia en la capacidad visual y especialmente si no son evolutivas pueden esperar y ser intervenidas



quirúrgicamente de acuerdo a la progresión de la opacidad, manteniéndose en observación con su mejor corrección óptica en los casos de asimetría o monocularidad, la oclusión del ojo con mejor visión u oclusión alterna está indicada.

La decisión quirúrgica debe hacerse lo más precoz posible en cataratas congénitas totales o con involucro importante del eje visual, ya sea mono o bilateral siempre que no se acompañe de otras lesiones oculares o extraoculares no visibles

En mi opinión:

Dependiendo de la densidad y la ubicación de la opacidad, es posible que las cataratas congénitas deban extirparse mediante una cirugía de cataratas mientras el niño aún es un bebé para permitir el desarrollo normal de la visión y prevenir la ambliopía e incluso la ceguera.

Sin embargo, algunas cataratas congénitas afectan sólo una pequeña parte del lente del ojo y no interfieren con la visión de manera considerable suficiente como para justificar una cirugía.

Ictiosis

La ictiosis vulgar es un trastorno hereditario en el que las células de la piel se acumulan en escamas gruesas y secas en la superficie de la piel. Las escamas de la ictiosis vulgar, también llamada (enfermedad de escamas de pescado) o (enfermedad de piel de pescado), pueden estar presentes al nacer, pero usualmente aparecen por primera vez en la niñez temprana. A veces, los casos leves de ictiosis vulgar pasan sin ser diagnosticados, porque se los confunde con piel extremadamente seca.

La mayoría de los casos de ictiosis vulgar son leves, pero algunos son graves. En ocasiones, otras enfermedades de la piel, como el eccema alérgico de la piel, están asociadas a la ictiosis vulgar. No se ha encontrado una cura para la ictiosis vulgar y los tratamientos se enfocan en controlar la enfermedad



La ictiosis vulgar reduce la velocidad del proceso de desprendimiento natural de la piel. Esto produce una acumulación excesiva crónica de la proteína en la capa superior de la piel (queratina). Los síntomas son los siguientes:

- Piel seca y escamosa
- Escamas pequeñas en forma de tejas
- Escamas de color blanco, gris sucio o marrón, con escamas de color más oscuro, generalmente, en la piel más oscura
- Cuero cabelludo escamoso
- Grietas profundas y dolorosas en el pie

Por lo general, las escamas aparecen en los codos y en la parte inferior de las piernas y pueden ser especialmente gruesas y oscuras en las canillas. La mayoría de los casos de ictiosis vulgar es leve, pero algunos pueden ser graves. La gravedad de los síntomas puede variar ampliamente entre familiares que padecen la enfermedad. Normalmente, los síntomas empeoran o son más pronunciados en

ambientes fríos y secos, y tienden a mejorar o incluso a desaparecer en ambientes cálidos y húmedos.



Por lo general, la ictiosis vulgar aparece por una mutación genética heredada de uno o ambos padres. Los niños que heredan un gen defectuoso de uno solo de los padres tienen un tipo más leve de la enfermedad. Los que heredan dos genes defectuosos tienen un tipo más grave de la ictiosis vulgar. Los niños con el tipo heredado del trastorno por lo general tienen la piel normal al nacer, pero manifiestan descamación y aspereza durante los primeros años de vida. Si las anomalías genéticas no son la causa de la ictiosis, la enfermedad se denomina (ictiosis adquirida). Normalmente se relaciona con otras enfermedades, como el cáncer, la enfermedad tiroidea o VIH/sida. Los tratamientos habituales para las ictiosis heredadas son sintomáticos y hacen hincapié en la hidratación, la lubricación y la queratolisis (retirada de escamas). La piel ictiósica, aun si está engrosada, tiene una función de barrera disminuida y hay aumento de la pérdida de agua transepidermica. Dado que la flexibilidad del estrato córneo depende de su contenido en agua, la hidratación puede ablandar la superficie de la piel. En los climas húmedos la mayoría de las ictiosis mejoran, y las leves (ictiosis vulgar) pueden experimentar una mejoría importante. Es importante el agregado de aceites al baño o la aplicación de lubricantes antes de secar la piel ya que produce más hidratación y ablandamiento. Según el tipo de ictiosis y las condiciones ambientales, cada paciente prefiere un agente lubricante específico ya sea en forma de loción, crema, ungüento, aceite o vaselina.

En mi opinión:

Los pacientes con Ictiosis sufren un deterioro importante de su calidad de vida porque su enfermedad de la piel se relaciona también con el picor, los problemas de sudoración, el retraso del crecimiento durante la infancia, los problemas oculares, los trastornos de la audición y la repercusión en sus relaciones sociales.

Huesos de Cristal

La osteogénesis imperfecta ocurre debido a un defecto en el gen que fabrica una proteína llamada colágeno. El colágeno es un componente fundamental de los huesos.

Las personas con osteogénesis imperfecta nacen con esta afección. O no tienen suficiente colágeno en los huesos o su colágeno no funciona como debería funcionar. Esto hace que sus huesos sean más débiles y frágiles que los huesos normales. La enfermedad también puede provocar deformaciones óseas. (Un hueso deformado no tiene una forma normal).

El defecto genético se puede heredar de uno de los padres. Los niños con osteogénesis



imperfecta a menudo tienen un padre que presenta esta afección. A veces, la alteración genética ocurre espontáneamente en el momento de la concepción. La gravedad de la osteogénesis imperfecta puede variar. Algunas personas no saben que padecen esta enfermedad hasta que se caen y se rompan un hueso. Para

ellas, el único síntoma de la osteogénesis imperfecta puede ser tener fracturas óseas ocasionales. Otras personas pueden sufrir muchas fracturas óseas sin causa aparente.

Los signos de la osteogénesis imperfecta incluyen:

- huesos que se rompen sin una causa conocida o por un traumatismo muy leve
- dolor de huesos
- anomalías ósea (como escoliosis o piernas arqueadas)
- estatura baja
- dientes frágiles (la llamada "dentinogénesis imperfecta")
- una tonalidad azulada, amoratada o agrisada en la esclerótica (el blanco de los ojos)
- cara de forma triangular
- pérdidas auditivas en la edad adulta
- articulaciones laxas

Aparte de tener en cuenta los antecedentes familiares de osteogénesis imperfecta, los médicos se fijan en la presencia de fracturas óseas frecuentes o inexplicables, los

problemas dentales, la esclerótica de tonalidad azulada, la baja estatura y otros síntomas o signos indicativos de esta enfermedad en el niño.

Para confirmar el diagnóstico, se solicitan pruebas como:

- radiografías, que pueden mostrar fracturas curadas
- pruebas del ADN, para identificar la mutación en el gen del colágeno
- análisis de sangre o de orina, para asegurarse de que los síntomas no estén causados por otras afecciones, como el raquitismo
- pruebas bioquímicas, que pueden incluir una muestra de la piel para examinar el colágeno.

En los casos graves, las pruebas prenatales (como las ecografías) permiten detectar fracturas y malformaciones óseas antes de que nazca el bebé.

La osteogénesis imperfecta no tiene cura. El tratamiento se basa en los síntomas específicos que presenta el niño, y pueden incluir la fisioterapia, el uso de dispositivos de ayuda para la movilidad, la terapia ocupacional, la medicación y la cirugía. La meta consiste en prevenir las fracturas, tratarlas adecuadamente cuando ocurran, preservar la movilidad y la independencia, y reforzar los huesos y los músculos.

Cuando los huesos se rompen, es importante tratarlos de inmediato con escayolas, férulas y aparatos ortopédicos. Los traumatólogos (médicos especializados en el tratamiento de problemas óseos) pueden recomendar el uso de dispositivos ortopédicos ligeros que permiten cierto nivel de movimiento durante el proceso de curación. La fisioterapia puede ser de gran ayuda para muchos niños con osteogénesis imperfecta. Les puede ayudar a desarrollar la fuerza muscular (lo que favorece el mantenimiento de la función), a incrementar la capacidad aeróbica y a mejorar la respiración

En mi opinión:

A las parejas que están planeando ser padres se les recomienda hacer un estudio de antecedentes médicos en caso de que algún familiar padezca osteogénesis y así poder hacer un diagnóstico temprano para descartar que el bebé nazca con esta enfermedad o poder brindarle un mejor estilo de vida desde el nacimiento de acuerdo al tipo de osteogénesis imperfecta que padezca.

Síndrome de Abdomen de Ciruela Pasa

El síndrome del abdomen en ciruela pasa también se denomina "síndrome de la triada" o "síndrome de Eagle-Barrett". Se caracteriza por una triada o conjunto de tres anomalías que incluyen lo siguiente:

- Ausencia o debilidad grave de músculos abdominales
- Testículos no descendidos (trastorno que se observa en los recién nacidos cuando uno o ambos testículos no descendieron a la bolsa testicular)
- Vejiga dilatada anormal y problemas en las vías urinarias superiores, que pueden incluir la vejiga, los uréteres y los riñones



Como las vías urinarias están altamente comprometidas, los niños con síndrome del abdomen en ciruela pasa suelen ser incapaces de vaciar sus vejigas por completo, y sufren un deterioro grave de la vejiga, los uréteres y los riñones. Un niño con síndrome del abdomen en ciruela pasa también puede tener otros defectos congénitos. En general, estos defectos comprometen el sistema esquelético, los intestinos y el corazón. Además, las niñas pueden presentar defectos en sus genitales externos. Algunos bebés que padecen el síndrome pueden nacer sin vida o morir a los pocos meses de haber nacido.

El síndrome del abdomen en ciruela pasa es un defecto congénito poco común que aparece en uno de cada 30.000 a 40.000 nacimientos, aproximadamente. En el 95 por ciento de los casos, se produce en varones. Puede aparecer si existe una obstrucción de la uretra durante el desarrollo fetal que impide que la orina circule por las vías urinarias. La uretra es el conducto que drena la orina desde la vejiga hasta el exterior del cuerpo para su eliminación. Si existe una obstrucción, puede producirse un reflujo de orina y la consiguiente dilatación de la vejiga.

Se desconoce la causa del síndrome del abdomen en ciruela pasa. No obstante, se han presentado algunos casos en hermanos, lo que supondría un componente genético.

Se diagnostica mediante una ecografía realizada durante el embarazo. Debido a las



visibles anomalías del síndrome del abdomen en ciruela pasa, el médico puede elaborar un diagnóstico luego de una revisión inicial del recién nacido. Un niño que no presenta los signos externos del síndrome del abdomen en ciruela pasa puede sufrir una infección de las vías urinarias.

El tratamiento de este síndrome depende de la gravedad de los síntomas. Si los síntomas del síndrome del abdomen en ciruela pasa son leves, es posible que se utilice una terapia con antibióticos para prevenir infecciones de las vías urinarias superiores e inferiores.

Es posible que el paciente sea derivado a un urólogo (médico especializado en los trastornos y el cuidado de las vías urinarias y el aparato genital masculino). Algunos niños pueden necesitar una cistostomía (pequeña apertura practicada en la vejiga a través del abdomen) para facilitar la evacuación de orina de la vejiga.

Otros niños necesiten someterse a una reparación quirúrgica mayor de la pared abdominal y las vías urinarias. En los varones, puede practicarse un procedimiento quirúrgico denominado "orquidopexia" para impulsar los testículos dentro del escroto. A pesar de las intervenciones quirúrgicas disponibles, algunos niños pueden desarrollar una insuficiencia renal considerable

En mi opinión:

Es un trastorno congénito poco frecuente perteneciente al grupo de trastornos de obstrucción del tracto urinario inferior fetal, que implica una dilatación variable del tracto urinario inferior asociado a una ausencia parcial o completa de la musculatura de la pared abdominal lateral e inferior y, en varones, testículos bilaterales no descendidos y no palpables.

Hipoacusia Congénita

La hipoacusia o pérdida de audición, puede ocurrir en cualquier etapa de la vida, sin embargo, cuando ocurre en los niños, sobre todo en la etapa prelocutiva, antes de comenzar a hablar, los efectos son más negativos. La hipoacusia infantil puede tener como consecuencia un retraso en la adquisición correcta del lenguaje, y en casos más severos incluso afectar al desarrollo psicológico y al comportamiento del niño. Por esta razón, en los niños es imprescindible diagnosticarla y tratarla de la manera más precoz posible. Hoy en día, se realiza una prueba de cribado en el momento del nacimiento, pudiendo identificar de esta manera casi todas las hipoacusias congénitas o presentes en el nacimiento.



En los niños pequeños, la hipoacusia es una patología frecuente. Se clasifica en 2 grandes grupos:

Hipoacusia de transmisión: La Hipoacusia de Transmisión cursa con integridad del oído interno.

La pérdida de audición más frecuente en los niños. Puede ser debida a una otitis serosa, a una otitis media aguda, a las consecuencias de otitis previas (otitis adhesiva, perforación timpánica, etc.) o a malformaciones en la cadena de huesecillos del oído medio.

Hipoacusia de percepción: La Hipoacusia de Percepción cursa con afectación neurosensorial, es decir, hay una afectación de la cóclea, del nervio auditivo o de las vías auditivas hasta la corteza cerebral.

Son más infrecuentes, y pueden estar presentes en el nacimiento (congénitas) debidas a enfermedades hereditarias, problemas o infecciones durante el desarrollo en el embarazo, sufrimiento durante el parto, ictericia grave o prematuridad. También pueden aparecer durante el desarrollo del niño de forma progresiva o incluso brusca debidas a enfermedades hereditarias o de causa infecciosa como laberintitis, meningitis o encefalitis.

Para diagnosticar la hipoacusia es muy difícil a primera instancia por que en los primeros días de nacido la audición no es completa (sin embargo, si hay respuestas auditivas) y va mejorando conforme pasan los días.



En la mayoría de las ocasiones suelen ser los padres los primeros en sospechar que él bebe no oye bien. Por ejemplo, no gira la cabeza cuando le hablan, no reconoce su nombre cuando le llaman o no comprende instrucciones sencillas a medida que el bebe va haciendo mayor.

Generalmente estas hipoacusias hereditarias se deben a mutaciones de un único gen que se heredan de manera autosómica recesiva, esto quiere decir, que la enfermedad puede saltarse generaciones, no estando presente la enfermedad en los padres, pero siendo estos portadores de la misma. Pueden estar acompañadas de otras malformaciones, hipoacusia sindrómicas, o ser la única enfermedad presente en el niño, hipoacusia no sindrómicas.

La mayoría son hipoacusias neurosensoriales, cuyo tratamiento principal, dependiendo del grado de hipoacusia, es la adaptación de prótesis auditivas o incluso la colocación de un implante coclear, para conseguir un nivel de audición que permita al niño el correcto desarrollo del lenguaje.

En mi opinión:

Los avances tecnológicos de los últimos años, junto a un mayor conocimiento de la función auditiva, han permitido elaborar nuevas estrategias de diagnóstico precoz y comprobar científicamente que el potencial discapacitante de la sordera disminuye en gran medida con la intervención temprana.

Conclusión

Es importante tener en cuenta ciertos factores que son esenciales para establecer un diagnóstico correcto, ya que permiten distinguir, entre todos los defectos físicos que presentan los recién nacidos, los que son verdaderas malformaciones y los que no lo son. Un conocimiento que implica determinar los momentos del desarrollo embrionario-fetal en el que esos defectos se produjeron, lo cual facilita la identificación de los agentes o factores responsables. Este diagnóstico permite también definir los tipos de defectos congénitos que son susceptibles de estudios moleculares para buscar el gen (o genes) cuya alteración puede ser responsable. Además, reconocer el tipo de defecto implica una adecuada información a la familia y, en ciertos casos, poder tranquilizarla, al informarla de que esos defectos congénitos podrían no ser hereditarios. Igualmente, el reconocimiento de algunos de los factores ambientales que los producen permite ejercer una prevención primaria de estas raras patologías.

Es importante recalcar que en nuestros días la medicina se ha vuelto de gran importancia, ya que gracias a ello es la única profesión que se atiende y protege la salud antes de nacer, haciendo hincapié en que proporciona conocimientos acerca del comienzo de la vida humana y las modificaciones que se producen durante el desarrollo prenatal, lo que resulta de utilidad en la práctica para ayudar a comprender las causas de las variaciones en la estructura humana. La importancia de la embriología en la medicina es obvia, ya que algunos pacientes presentan anomalías congénitas derivadas de un desarrollo erróneo que causan la mayoría de las muertes durante la lactancia.

Para concluir reconocí y comprendí las bases morfológicas y los procesos relacionados con el desarrollo embrionario normal del ser humano. Siendo capaz de aplicar dichos conocimientos para comprender las alteraciones del desarrollo y brindar el tratamiento adecuado para nuestros pacientes. Estos conocimientos fueron adquiridos gracias a las herramientas que nos brindó durante este periodo, cumpliendo así los objetivos de la materia, de esta manera englobamos la importancia de saber buscar información para el adecuado método de aprendizaje. Así mismo agradezco los conocimientos que nos brindó en esta materia, ya que con ello aprendí el cuidado prenatal y postnatal del ser humano.

Bibliografía

- ´Pedro Chesa, C. G. (2009). Comunicaion Interauricular En El Adulto .
- Angel, M. L. (2014). Atresia Esofagica .
- Angelica Beirana Palencia, M. O. (1 de febrero del 2002). Ictiosis Verdaderas .
- Arduz, E. A. (s.f.). Sindrome de Prune Belly: Diagnostico y Manejo Pre y Posnatal. Presentacion de Casos .
- Association, H. (2017). La Hidrocefalia .
- Banck, C. D. (2017). Sirenomelia .
- Bertolo, P. M. (s.f.). Cataratas Pediatricas: Estudio Epidemiologico y Diagnostico.Analisis Retrospectivo de 79 casos.
- Blanca Esthela, L. G. (2008). Sindrome de Holt-Oram, Asociado Con Hipertension Portal .
- Bustillos, K. (2018). Sindrome de Edwrds de Larga Supervivencia Efecto Del Tratamiento Rehabilitador Integral.
- C., J. C. (Enero 2003). Causas de Hipoacusia Sensorioneural.
- Cuellar, D. (2016). Genomica del Sindrome Down.
- Down, F. j. (2018). Sindrome de Down.
- Duran, N. V. (27 de Mayo del 2005). Ictiosis Hereditaria: Desafio Diagnostico Y Terapeutico.
- Duran, N. V. (27 de mayo del 2015). Desafio Diagnostico y Terapeutico.
- Fischbach, B. V. (2017). Sindrome Warg.
- Garcia, M. M. (2018). Sindrome De Wagr: Proposito De Un Caso.
- Gomez, J. G. (2016). Pancreas Anular: Proposito De Un Caso .
- Gomez, M. G. (2008). El Neonato de Madre con Preclamsia - Eclampsia.
- Gutierrez, J. C. (s.f.). Actualizacion En El Tratamiento Del Hemangioma Capilar . 2007.
- Hector Donayre, C. C. (2015). Sindrome de Abdomen de Ciruela Pasa y Dextrocardia, Asociacion Infrecuente.
- Hernandez Zepeda, G. R. (Mayo 2017). Hemangiomas Infantiles .
- Inserm, O. (2017). Sindrome de Teacher Collins .
- izquierda, B. P. (2012). Comunicacion Interauricular .
- Jonusas, F. (2017). Hipoacusia Congenita .

L.fernandez Garcia Montoya, L. B. (2008). *Sindrome de Holt-Oram: Caracterizacion De Una Nueva Mutacion* .

Lopez, M. A. (s.f.). *Sindrome de Down (trisomia 21)*.

M, A. A. (2018). *Teratologia de Fallol*.

Magali Bustos Zepeda. Concepcion Ortega, M. d. (2001). *Catarata Congenita*.

Meix, J. M. (2003). *Espina Bifida. Seccion de Neuropediatria* .

Monrroy, A. (2018). *Huesos de Cristal* .

Montoya, R. F. (2015). *Anencefalia* .

Mp Gutierrez Diez, M. M. (s.f.). *Osteogenesis Imperfecta Nuevas Perspectivas*.

Musculoskeletal, N. I. (s.f.). *Osteogenesis Imperfecta* .

Parrera, L. A. (2017). *Genitales Ambiguos: Que Factores Debemos Valorar Antes de Asignar El Sexo Definitivo*.

Perez, A. (2017). *Sindrome de Edwards (Trisomia 18)*.

Quiñones, M. (2017). *Ectopia Cordis* .

Rico, J. B. (s.f.). *Hipoacusia.: Identificacion e Intervencion Precoces* .

Rio, C. M. (Abril- 2007). *Un Caso de Siromelia* .

Rodriguez, M. S. (2015). *Espinafilia* .

Romero, D. P. (Junio 2013). *Atencion de Neonatos Con Genitales Ambiguos* .

Ruiz, C. (2016). *Genomica del Sindrome de Down*.

Sarda, R. d. (2010). *Ectopatia Cordis y Pentalogia de Cantrell*.

Syndrome, N. A. (2018). *Onfalocele* .

Turcios, K. I. (2001). *Ectopatia Cordis Torácica* .

Vinicius, M. (2017). *La Anencefalia: Conocimiento y Opinion de los Ginecolos Obstretas y Pediatras en Giana*.