

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

LUIS ANGEL VASQUEZ RUEDA

BIOLOGIA DEL DESARROLLO

CAPITULO 14

**TONALA, CHIAPAS
01/NOVIEMBRE/2021**

Agenesia: es la anomalía de todo o parte de un órgano al desarrollarse durante el crecimiento embrionario. ... La mayoría de las agenesias suele afectar a una de las cavidades paranasales, en particular los senos frontales; en este caso aparece en el 5% de la población tanto de forma uni como bilateral

La aplasia medular consiste en la desaparición de glóbulos sanguíneos en la médula ósea. Se considera una situación poco frecuente, que afecta sobre todo a adolescentes y adultos jóvenes (entre los 15 y 20 años) y a personas de edad avanzada.

La atrofia se entiende como una disminución del tamaño de la célula por pérdida de sustancias celulares. Es una forma de respuesta adaptativa que suele afectar casi siempre a un número significativo de células de un órgano o tejido, y consiste en la reducción de los componentes estructurales de la célula.

En las alteraciones cromosómicas aneuploides pueden faltar o sobrar cromosomas, pero su número no corresponde a un múltiplo exacto del número haploide. Pueden afectar a los cromosomas sexuales o a los autosomas. Si falta un cromosoma y, por lo tanto, sólo hay 45, reciben el nombre de monosomias; si sobra un cromosoma y en consecuencia están presentes 47, se designan como trisomias; si sobran dos, el número de cromosomas será de 48 y se denominan tetrasomias; si sobran tres, habrá 49 y se llaman pentasomias, etcétera.

Son alteraciones en la estructura de los cromosomas que se pueden detectar en un microscopio. Se producen por la rotura de uno o más cromosomas seguida por un reordenamiento en una combinación anómala o pérdida parcial de éste. Pueden ser producidas por factores ambientales como radiaciones, fármacos, productos químicos y virus. La alteración que produzcan dependerá de qué les suceda a los fragmentos rotos. Estos reordenamientos genéticos en los cromosomas pueden ser equilibrados o desequilibrados. Los reordenamientos equilibrados son aquellos en donde no se pierde nada de la información genética, sino sólo se redistribuye en el mismo o diferente cromosoma, mientras que en los reordenamientos desequilibrados sí hay ganancia o pérdida de información genética. Reordenamientos equilibrados. Generalmente no producen un fenotipo característico, pero sí constituyen una amenaza para la siguiente generación porque los individuos que las tienen se convierten en "portadores; ya que un porcentaje de sus gametos llevan los cromosomas afectados, transformándose el reordenamiento en una mutación.

Esta técnica es una de las más utilizadas para valorar el estado del embrión/feto, ya que no es invasiva y, por lo tanto, no tiene riesgo para la madre ni para el producto. Oírse mucha información y se puede utilizar en cualquier etapa del embarazo. Consiste en aplicar un haz de ultrasonido que atraviesa los tejidos maternos hasta el embrión/feto. La

imagen se capta en una pantalla fluorescente, donde se valora su forma, dimensiones, movilidad, etcétera. Las imágenes pueden capturarse fijas o en movimiento

Las técnicas de diagnóstico prenatal que pueden comprometer la gestación tienen que ser bien valoradas para asumir este riesgo, y los padres tienen que estar bien informados para tomar la decisión. Las indicaciones generales para el empleo de las técnicas de diagnóstico prenatal con riesgo incluyen edad materna mayor de 35 años, hijo previo con anomalias cromosómicas, anomalias cromosómicas maternas, paternas o de algún otro familiar cercano, anomalías fetales detectadas por ecografía, alteración en los marcadores bioquímicos y angustia materna, siempre y cuando la mujer esté bien informada del riesgo.

Esta categoría corresponde a la mayor parte de las dismorfias congénitas aisladas más frecuentes, como el labio-paladar hendidos, la luxación congénita de cadera, las cardiopatías congénitas, los defectos de cierre del tubo neural y la estenosis pilórica. Tienen una tendencia familiar definida con una incidencia entre parientes del 2-4%. El riesgo es mayor en parientes de primer grado y aumenta a medida que hay más miembros afectados en la familia, si el defecto se presenta más grave, si aparece en el sexo en el que hay menos susceptibilidad y cuando hay consanguinidad. En su etiología participan factores genéticos, ambientales y estocásticos. En los genéticos probablemente esté implicado más de un gen (herencia poligénica), lo que da lugar a una variabilidad en la susceptibilidad a los factores ambientales. Los factores ambientales pueden ser externos o internos del matroambiente o del microambiente del embrión/feto. Los factores estocásticos corresponden al azar.

Las técnicas de diagnóstico prenatal, dependiendo de sus características, pueden poner en riesgo la gestación, lo cual resulta DIAGNÓSTICO PRENATAL muy importante en la toma de decisiones, ya que hay que valorar el beneficio de determinar oportunamente el tipo de alteración contra el peligro de obtener esta información, con base a lo anterior, las técnicas de diagnóstico prenatal pueden ser consideradas como sin riesgo o riesgo mínimo o con riesgo

Triple marcador del suero materno

Mediante esta prueba se hace la cuantificación de algunas hormonas producidas por el embrión/feto, la placenta o ambos, y que pasan a la sangre materna. Las moléculas que se cuantifican son: la α -fetoproteína, la gonadotropina coriónica humana y el estriol no conjugado. En la actualidad, además de estas moléculas, en algunos centros se cuantifican la inhibina A dimérica, la proteína plasmática A asociada con el embarazo y algunas otras como marcadores bioquímicos del bienestar fetal. La cuantificación se realiza en una muestra de sangre venosa materna, y dependiendo del resultado se indica o no la conveniencia de realizar otra técnica de diagnóstico prenatal que confirme la sospecha diagnóstica.

