

Capítulo 14 Errores de la morfogénesis. 26-10-21

Diagnóstico prenatal.

Los errores de la morfogénesis o defectos al nacimiento son cualquier alteración morfológica o funcional presente al momento del nacimiento, por lo que estos defectos también se denominan defectos congénitos.

La causa principal de estos defectos puede ser desconocida, y le siguen la multifactorial, las cromosómicas, las genéticas y por último las ambientales.

El diagnóstico prenatal permite conocer el estado de salud del feto y diagnosticar diferentes alteraciones congénitas, lo que hace posible administrar el tratamiento adecuado al feto y a la madre. También reciben el nombre de dismorfias fetales.

Clasificación de los errores de la morfogénesis.

Actualmente los errores de la morfogénesis se clasifican en cuatro grandes grupos: malformaciones, deformaciones, disrupciones y displasias. Los defectos al nacimiento pueden ser estructurales y funcionales.

Patogenia de acuerdo a los mecanismos por lo que se produce el defecto, los errores de la morfogénesis se ha dividido en cuatro grandes grupos.

Malformación. Todo defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de una región anatómica, resultante de factores un proceso del desarrollo intrínsecamente anormal, es decir, que el potencial de desarrollo del órgano o su primordio era anormal desde el principio.

Disrupción. Todo aquel defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de una región anatómica, resultante de factores extrínsecos que actúan sobre un proceso del desarrollo inicialmente normal.

Deformación. Todo aquel defecto morfológico en la forma o posición de una estructura causado por fuerzas mecánicas, como un embarazo gemelar, un tabique o tumor en el útero.

Displasia. Una organización anormal de células en un tejido como resultado de anomalías en el proceso del desarrollo. Los displasias pueden presentar afecciones a varios órganos o estructuras.

Sea cual sea el tipo de error de la morfogénesis que esté presente, la repercusión que va a tener en la vida la función del individuo dependerá del órgano o región afectado, del grado de disfuncionada que produce y de la extensión que tenga.

Desde esta perspectiva, estos defectos pueden ser considerados como: 1) alteraciones morfológicas mayores, en las que resulta afectada la función de manera considerable, suele requerir de cirugía correctiva para recuperar la función del órgano o estructura alterado, y dependiendo de su gravedad, pueden llevar a la muerte del individuo, y 2) alteraciones morfológicas menores, que se presentan solo como un problema estético sin repercusión funcional importante y que carecen de relevancia clínica.

Tipos de alteraciones morfológicas.

Hipoplasia contra hiperplasia. Alteraciones como resultado del decremento o incremento en el número de células.

Agenesia. Ausencia de un órgano o estructura causada por la falta del primordio.

Aplasia. Falta de desarrollo de un órgano o estructura.

Atrofia. Decremento en el desarrollo normal de un tejido o órgano causado por la disminución en el tamaño o número de células.

Los errores de la morfogénesis son de etiología muy variada, pero en la mayoría de los casos no es posible identificar el agente responsable del defecto y se les considera de causa desconocida o idiopática (50-60%). Las causas conocidas pueden ser de origen cromosómico (6-7%), genético (7-8%), teratogénico (7-10%) o multifactoriales (20-25%).

Alteraciones cromosómicas. Se debe a la disminución de los cromosomas o las cromátides durante la meiosis o la mitosis, y pueden ser de origen paterno o materno. Las alteraciones cromosómicas pueden ser numéricas o estructurales.

Alteraciones genéticas. Se debe a la mutación de un alelo que produce un cambio que lleva a la pérdida de su función y que se hereda de acuerdo a las leyes mendelianas.

Alteraciones ambientales. Son los agentes que pueden causar defectos al nacimiento cuando interfieren con el desarrollo del embrión o del feto, a estos agentes se les denomina teratógenos.

Alteraciones multifactoriales. Esta categoría corresponde a la mayor parte de las dismorfias congénitas aisladas más comunes, como el labio-paladar hendido.

Diagnóstico prenatal. Es la determinación del estado de salud o enfermedad de un embrión o feto. Este diagnóstico se realiza con diferentes técnicas que permiten estudiar el embrión/feto en el interior del útero.

De rutina, el médico realiza una serie de procedimientos, como la determinación del peso materno, la medición del fondo uterino y la auscultación fetal, que le permiten determinar si el feto está vivo y si está creciendo adecuadamente.