

Los errores de la morfogénesis son cualquier alteración morfológica o funcional presente al momento del nacimiento.

Los defectos al nacimiento se presentan en el 3-5% de los recién nacidos vivos.

El diagnóstico prenatal permite conocer el estado de salud del feto y diagnosticar diferentes alteraciones congénitas.

Los errores de la morfogénesis se conocen desde el inicio de la humanidad.

Clasificación de los errores de la morfogénesis.

Malformación: Se considera malformación a todo defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de una región anatómica, resultante de un proceso del desarrollo intrínsecamente anómalo. Ejemplo: otocefalia.

Disrupción: Es todo aquel defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de una región anatómica, resultante de factores extrínsecos (bandas amnióticas, isquemia, infecciones) que actúan sobre un proceso de desarrollo normal.

Deformación: Es 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: Es una organización anormal de células en un tejido como resultado de anomalías en el proceso del desarrollo. Las displasias pueden afectar a varios órganos o estructuras.

Estos defectos pueden ser considerados como: Alteraciones morfológicas mayores - resulta afectada la función de manera considerable, suelen requerir cirugía correctiva y pueden llevar a la muerte al individuo. Alteraciones morfológicas menores - se presentan sólo como un problema estético sin repercusión funcional importante y carecen de relevancia clínica.

Tipos de alteraciones morfológicas

- Hipoplasia contra hiperplasia
- Hipotrofia contra hipertrofia
- Agenesia
- Aplasia
- Atrofia
- Simplasia
- Esquizoplasia
- Ectopia
- Cristoplasia
- Disgenesia
- Metaplasia
- Atavismo
- Atrisia
- Estenosis
- Hernia
- Frotula
- Quiste
- Divertículo

Patrones

La coexistencia de varios defectos morfológicos en un recién nacido puede manifestarse en forma de patrón dismórfico reconocible. Dichos patrones se dividen en cuatro categorías:

Secuencia: conjunto de alteraciones morfológicas derivadas de una anomalía inicial.

Defectos de campo: conjunto de alteraciones morfológicas ocasionadas por un defecto en un campo del desarrollo. Un campo de desarrollo es la parte del embrión que reacciona como una unidad coordinada ante los efectos del crecimiento y la diferenciación.

Síndrome: Conjunto de alteraciones morfológicas relacionadas por su patogenia y que no representan una secuencia o un defecto de campo politópico.

Asociación: Conjunto de anomalías asociadas que se observan más frecuentemente de lo esperado por azar y cuya causa común es desconocida, por lo que no puede ser considerado síndrome, secuencia o defecto de campo.

Etiología

Los errores de la morfogénesis son de etiología variada. Entre un 50-60% por causas desconocidas o idiopática, las causas conocidas de origen cromosómico (6-7%), genético (7-8%), teratógeno (7-10%) o multifactoriales (20-25%).

Alteraciones cromosómicas

Los errores de la morfogénesis por lo general presentan un fenotipo característico y se observan en aproximadamente el 0,7% de los recién nacidos, en más del 50% de los abortos espontáneos. Se deben a la no disyunción de los cromosomas o las cromátidas durante la meiosis o la mitosis.

Alteraciones cromosómicas numéricas.

En las **euploides**, el número de cromosomas presentes es un múltiplo exacto del número haploide de la especie. Su origen suele ser la fertilización de un ovocito por más de un espermatozoide o un error en la meiosis. Son causas de aborto y no suelen ser compatibles con la vida postnatal.

En las **aneuploides** pueden faltar o sobrar cromosomas, pero su número no corresponde a un múltiplo exacto del número haploide. Se deben a errores en la meiosis o en la mitosis.

Alteraciones cromosómicas estructurales

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 este. Pueden ser producidas por factores ambientales. La alteración que produzcan dependerá de qué les suceda a los fragmentos rotos.

Reordenamientos equilibrados

No producen un fenotipo característico, pero sí constituyen una amenaza para la sig. generación porque los individuos que la tienen se convierten en "portadores", ya que un porcentaje de sus gametos llevan los cromosomas afectados, transformándose el reordenamiento en una mutación.

Reordenamientos desequilibrados

En éstos, los fenotipos pueden ser normal o anómalo, y constituyen una amenaza para la sig. generación porque los individuos que los tienen son "portadores", ya que un porcentaje de sus gametos lleva los cromosomas afectados, transformándose el reordenamiento en una mutación. Hay cinco tipos de reordenamiento cromosómico desequilibrados: deleción, duplicación, cromosoma en anillo, isocromosoma y cromosoma dicéntrico.

Alteraciones genéticas

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

Se han descrito aproximadamente 5000 fenotipos de los cuales el 54% son de herencia autosómica dominante, el 36% autosómica recesiva y el 10% ligados al sexo.

- Herencia autosómica dominante
- Herencia autosómica recesiva
- Herencia ligada al X dominante.
- Herencia ligada al X recesiva.

Alteraciones ambientales

Son los agentes que pueden causar defectos al nacimiento cuando interfieren con el desarrollo del embrión o del feto. Los agentes teratógenos actuarán en un organismo en desarrollo dependiendo del genotipo específico, el momento de desarrollo en el que actúa, su naturaleza y su dosis.

Teratógenos físicos

- Radiaciones atómicas
- Rayos X
- Hipertermia
- Mecánicos (gestación múltiple, anomalías o tumores uterinos)

Teratógenos químicos

- Alcohol
- Nicotina, cocaína, marihuana y opiáceos.
- Metilmercurio
- Bifenilos policlorinados
- Solventes industriales

Teratógenos farmacológicos

- Talidomida
- Antibióticos
- Anticoagulantes dicumarínicos
- Anticonvulsivos
- Antineoplásicos
- Hormonas sexuales
- Antieméticos
- Antitiroideos
- Cloroquina
- Quina
- Carbonato de litio
- Vitaminas (A y D).

Teratógenos infecciosos

- Virus de la rubéola
- Citomegalovirus
- Virus del herpes simple
- Virus de la varicela zoster
- Parvovirus B19
- Virus de la inmunodeficiencia humana
- Virus del Zika
- Treponema pallidum
- Mycobacterium tuberculosis
- Toxoplasma gondii

Teratógenos metabólicos

- Diabetes mellitus
- Fenilcetonaemia materna
- Hipotiroidismo
- Deficiencias nutricionales
- Deficiencia de ácido fólico

Alteraciones multifactoriales.

Esta categoría corresponde a la mayor parte de las dismorfias congénitas aisladas más frecuentes.

En su etiología participan factores genéticos, ambientales y estocásticos.

Diagnóstico prenatal.

Es la determinación del estado de salud o enfermedad de un embrión o feto.

En la medicina actual, también se utiliza la ecografía como un método diagnóstico prenatal. Cuando se detecta o se sospecha algún tipo de complicación materno-fetal durante el embarazo, se hace necesario utilizar otros procedimientos conocidos como técnicas de diagnóstico prenatal.

Técnicas de diagnóstico prenatal.

Las técnicas, dependiendo de sus características, pueden poner en riesgo la gestación. Con base en lo anterior, las técnicas de diagnóstico prenatal pueden ser consideradas como: sin riesgo o riesgo mínimo o con riesgo.

Técnicas sin riesgo o riesgo mínimo.

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.

Ecografía. Es una de las técnicas 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. Esta técnica se puede utilizar en cualquier momento de la gestación, sea por vía transabdominal o transvaginal.

Técnicas con riesgo.

Las indicaciones generales para el empleo de las técnicas de diagnóstico prenatal con riesgo incluyen edad materna mayor de 35 años, hijo previo con anomalías cromosómicas, anomalías cromosómicas maternas, paternas o de algún otro familiar cercano, anomalías cromosómicas fetales detectadas por ecografías.

Amniocentesis. Consiste en extraer una muestra de líquido amniótico utilizando una aguja que atraviesa los tejidos maternos hasta llegar a la cavidad amniótica. Esta técnica se puede realizar a partir del segundo trimestre y los riesgos incluyen lesión del feto, la placenta o el cordón umbilical, infecciones y aborto o parto prematuro.

Biopsia de vellosidades coriónicas. Consiste en tomar una muestra de vellosidades coriónicas utilizando una aguja de biopsia que atraviesa los tejidos maternos hasta llegar al corion. La muestra que se obtiene son células embrionarias que se pueden cultivar y ofrecen la misma información que las células obtenidas mediante la amniocentesis.

Toma percutánea de sangre umbilical. Consiste en tomar una muestra de sangre fetal utilizando una aguja que atraviesa los tejidos maternos hasta llegar a la cara fetal de la placenta.

Radiología. Consiste en la toma de una radiografía simple de abdomen de la mujer embarazada.

Resonancia magnética. Consiste en la obtención de imágenes de alta resolución de la morfología fetal y su contexto.

Fetoscopia. Es la visualización directa del feto mediante un endoscopio. Su uso está muy restringido por el alto riesgo de pérdida de embarazo.

Diagnóstico genético preimplantación. Consiste en la captura de una célula del embrión en etapa de mórula obtenida mediante fertilización in vitro.