

PATOLOGÍAS FETALES

BIOLOGÍA DEL DESARROLLO



ANENCEFALIA

Es un defecto de nacimiento grave en el cual el bebé nace sin partes del encéfalo y el cráneo. Es un tipo de defecto del tubo neural (DTN).



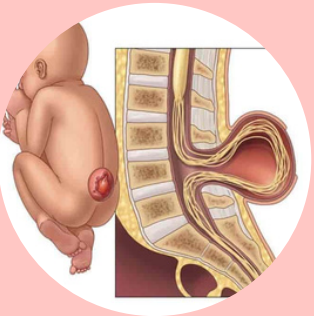
ENCEFALOCELE

Es una protrusión o un bulto formado por la salida del encéfalo y las membranas que lo recubren a través de una abertura en el cráneo. Se produce cuando el tubo neural no se cierra completamente durante el embarazo.



HIDROCEFALIA

Es la acumulación de líquido dentro de las cavidades (ventrículos) profundas del cerebro. El exceso de líquido cefalorraquídeo fluye y aumenta el tamaño de los ventrículos, cubre y ejerce presión sobre el cerebro y la columna vertebral.



ESPINA BIFIDA

Es una afección que afecta la columna vertebral y suele ser evidente en el nacimiento. Es un tipo de defecto del tubo neural (DTN). La espina bífida puede aparecer en cualquier lugar a lo largo de la columna si el tubo neural no se cierra por completo.



TRISOMÍA 18

Denominada también como síndrome de Edwards. Es una enfermedad cromosómica rara caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18.



TRISOMÍA 13

Denomina también síndrome de Patau. Es un desorden cromosómico severo en donde el bebé tiene un cromosoma extra 13 en cada célula y cuyo resultado es un síndrome caracterizado por facciones dismórficas y alteraciones orgánicas.



SÍNDROME DE KILLIAN PALLISTER

Es una alteración genética no hereditaria, poco frecuente y esporádica. Se caracteriza por dismorfia facial, características clínicas distintivas y deficiencia intelectual.



SÍNDROME DE MECKEL-GRUBER

Es una ciliopatía causada por disfunción del cilio celular. Es caracterizado por una tríada de manifestaciones: displasia renal quística bilateral, meningoencefalocele occipital y polidactilia postaxial..

PATOLOGÍAS FETALES

BIOLOGÍA DEL DESARROLLO



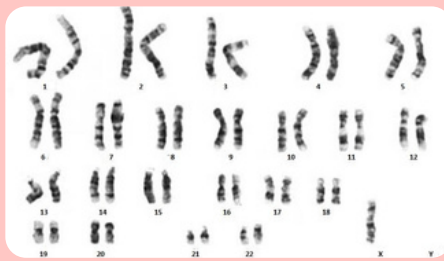
SÍNDROME DEL ARLEQUÍN

Es un trastorno autonómico que se produce a cualquier edad y se caracteriza por enrojecimiento y sudoración unilaterales, afectando a la cara y, a veces, brazos y pecho, en condiciones de estrés térmico, por ejercicio o emocional, con inervaciones simpáticas oculares normales.



TRISOMÍA 9

Es una anomalía cromosómica que se define por la duplicación parcial o completa del brazo corto de un integrante del par cromosómico 9. Se caracteriza por retraso mental y psicomotor, malformaciones craneofaciales distintivas y anomalías de manos y pies.



MONOSOMÍA

Se refiere a una situación en la que solo uno de los cromosomas de un par de cromosomas está presente en las células, en lugar de las dos copias que se encuentran habitualmente en las células diploides.