



Mi Universidad

Esquema

Briseida Guadalupe Torres Zamorano

Tercer Parcial

Genética Humana

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Licenciatura en Medicina Humana

3° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas; a 23 de mayo de 2024

INTRODUCCION

Las atresias esofágicas representan un grupo de malformaciones congénitas caracterizadas por una interrupción o ausencia de continuidad en el esófago, lo que impide el paso normal de alimentos desde la boca al estómago. Estas anomalías, que suelen detectarse poco después del nacimiento, constituyen una emergencia médica que requiere intervención quirúrgica inmediata.

Las atresias esofágicas a menudo se presentan junto con otras anomalías congénitas, lo que sugiere un componente genético significativo en su desarrollo.

La identificación de estos factores genéticos no solo tiene implicaciones para el diagnóstico y tratamiento de las atresias esofágicas, sino también para la prevención y la asesoría genética de las familias. Los avances en tecnologías de secuenciación genética y análisis de exomas han permitido detectar mutaciones específicas asociadas con estas condiciones, lo que facilita el diagnóstico prenatal y la planificación temprana de intervenciones terapéuticas.

ATRESIA ESOFAGICA

¿Qué Es?

- Es una malformación del intestino anterior
- Falta de continuidad del esófago con o sin comunicación a la vía aérea.

ATRESIA DEL ESOFAGO SIN FISTULA TEAQUEOSEFAGICO

TIPO

1

"atresia pura"
• No tiene comunicación con la vía aérea

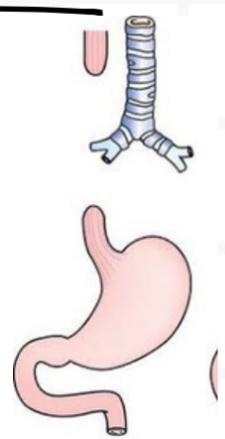
Segunda en frecuencia 5-8%

Más fácil diagnostico prenatal:

- Polihidramnios
- Ausencia de imagen gástrica en eco

- Nacimiento
- Abdomen excavado

Difícil la anastomosis por extremos muy alejados



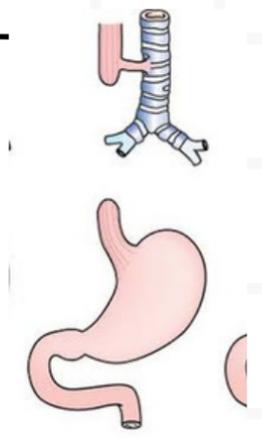
Type A

ATRESIA DEL ESÓFAGO CON FÍSTULA TRAQUEOSOFÁGICA PROXIMAL

TIPO

2

- Poco frecuente 1- 2%
- Fístula traqueosofágica desde el cabo superior a la tráquea cervical
- No hay pase de aire al intestino distal
- Se comporta como, muy alejados



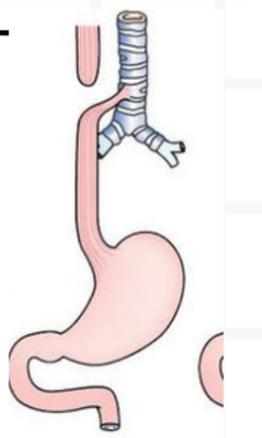
Type B

ATRESIA DEL ESÓFAGO CON FÍSTULA TRAQUEOSOFÁGICA DISTAL

TIPO

3

Más frecuente 90% Se observa una bolsa esofágica superior ciega y una comunicación entre extremo distal esofágico y tráquea (fístula)
Fístula puede nacer a cualquier altura de la tráquea y excepcionalmente los bronquios - 0.5 a 1 cm de la carina



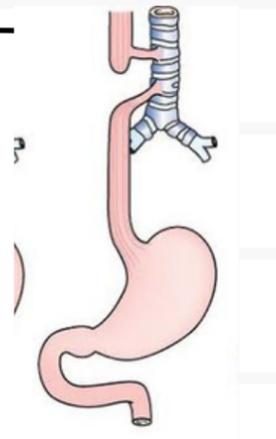
Type C

ATRESIA DEL ESÓFAGO CON FÍSTULA TRAQUEOSOFÁGICA PROXIMAL Y DISTAL

TIPO

4

- Presencia de fístulas en ambos cabos esofágicos
- Poco frecuente 1- 2%
- Fístula superior se encuentra por accidente y puede pasar en ocasiones por inadvertida y su dg efectuarse en forma



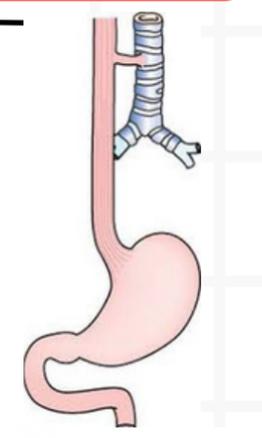
Type D

FISTULA TRAQUEOSOFAGICA SIN ATRESIA DEL ESOFAGO

TIPO

5

No es en realidad una atresia de esófago
Esófago permeable y de buen calibre, aislada de ubicación cervical o torácica alta
Sintomatología aparece pasado el período neonatal



Conclusion

En conclusión, las atresias esofágicas representan una malformación congénita compleja y desafiante que requiere una comprensión profunda tanto de sus aspectos clínicos como genéticos. Los avances en la investigación genética han permitido identificar varias mutaciones y alteraciones cromosómicas asociadas con estas condiciones, proporcionando nuevas perspectivas sobre su etiología y desarrollo. Estos descubrimientos no solo han mejorado la capacidad para diagnosticar y tratar las atresias esofágicas, sino que también han abierto caminos para la asesoría genética y la intervención temprana, mejorando significativamente las perspectivas a largo plazo para los pacientes afectados, el estudio de las alteraciones genéticas en las atresias esofágicas es un campo dinámico y en rápida evolución, con el potencial de transformar el enfoque clínico y terapéutico de estas condiciones. La combinación de investigación genética avanzada, diagnóstico precoz y tratamiento innovador promete un futuro más prometedor para los pacientes y sus familias, marcando un progreso significativo en la lucha contra estas desafiantes malformaciones congénitas.

Bibliografía

Por Jaime Belkind-Gerson, MD, MSc, University of Colorado. ago. 2023