



Nombre del Alumno: Hernández Velasco Georgina del Rosario.

Nombre del tema: Malformación de dedos palmeados con deficiencia de huesos alargados (Sindactilia).

Parcial: III

Nombre de la Materia: Seminario de tesis.

Nombre del profesor: Nayeli Morales Méndez.

Nombre de la Licenciatura: Enfermería.

Cuatrimestre: 8°

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

El término sindactilia deriva del griego syn (juntos) y daktylos (dedo), y se refiere a la apariencia clínica de los dedos que no han sufrido un proceso normal de separación en la vida intrauterina, es la diferencia de las manos más común presente desde el nacimiento (es decir, congénita), el 50% es bilateral, afecta aproximadamente a uno de cada 2.500 bebés cada año y varía en gravedad, son más propensos los niños que las niñas (Children´s, 2024).

Se refiere a la conexión de 2 o más dedos de las manos o de los pies. La mayoría de las veces, las zonas están conectadas solo por la piel. Esta afección ocurre cuando dos o más dedos no logran separarse adecuadamente cuando el bebé está en el útero, lo que da como resultado la aparición de dedos "palmeados" al nacer. Generalmente involucra a los dedos mayor y anular. Aproximadamente 1 de cada 600 recién nacidos tiene alguna condición distinta de las extremidades superiores.

La tasa de mortalidad en Chiapas debido a malformaciones congénitas, deformidades y anomalías fue del 5.88 por cada 1000,000 habitantes en 2015 por esa misma causa se suscitaron 264 defunciones en menores de un año (Araujo Solis, 2015). Algunas de las evidencias muestran que las causas de la sindactilia son en un 20% genéticas, 60% ambientales (por ejemplo, por la exposición durante el embarazo a insecticidas o pesticidas) y un 20% de los casos, las causas son desconocidas.

“En Las Margaritas Chiapas se ha presentado con poca frecuencia, esta malformación lo cual lleva consigo un problema tanto para la madre como para el bebé y para los pediatras que tratan este tipo de malformación ya que no es

muy común ver estos casos y debido a esto varios pediatras no saben cuáles serán las consecuencias a largo plazo, de igual forma las madres no saben cómo cuidar de sus bebés mucho menos de los riesgos que traen consigo”, la forma en que se puede solucionar es que desde las personas que traten a los bebés recién nacidos con esta malformación sean personas capacitadas que a pesar de que no sea una malformación común estén informadas de este caso para poder asesorar a los padres de cómo poder manejar la situación.

OBJETIVOS.

General

Conocer los factores causales, por el cual algunos de los bebés no logran separar correctamente la unión de los interdigitales de los dedos de la mano durante su vida intrauterina.

Específicos

Dar a conocer las causas, por las cuales algunos bebés nacen con esta malformación.

Explicarles a los padres de los bebés como tratar esta malformación y como darle seguimiento.

Informar sobre los métodos de separación de los dedos y las edades recomendables para hacerlo.

El manejo adecuado de los cuidados postoperatorios de la sindactilia.

JUSTIFICACIÓN.

La sindactilia en algunos lugares es un tema de poco interés pero bastante importante ya que en muchas ocasiones los pediatras y padres de familia no saben cómo tratar a los bebés con esta condición, este problema en algunas ocasiones se puede detectar durante el embarazo por medio de una ecografía prenatal, aunque en muchas ocasiones solo se sabe el diagnóstico hasta el día del nacimiento del bebé, es importante abordar este tema porque es una malformación no tan común pero que puede tener consecuencias notables en los bebés si no se trata a tiempo, problemas como: desarrollo de destrezas motoras tardías o deficientes, dificultades para realizar las actividades de la vida diaria y las destrezas básicas para el cuidado personal, limitaciones para realizar ciertos tipos de deportes y ejercicios, posibles problemas sociales y emocionales a causa de las burlas infantiles debido a la apariencia. Este problema en la mayoría de los casos es estético pero importante ya que como tienen los dedos “palmeados” en ocasiones impide el crecimiento correcto de la mano, como es tener una mano más chica de lo normal, por eso mismo hay que tratarlo a tiempo lo recomendable es realizarlo antes de los 18 meses de edad.

Es importante para la sociedad que el personal de salud esté capacitado para cuando se presente un problema como este, tanto las enfermeras, como los Pediatras sepan abordar de manera adecuada la información que se le dará a conocer a los padres de familia y la forma en que abordarán el caso, ya que muchas veces el personal no está suficientemente capacitado para poder responder las dudas que se le generen a los padres del bebé, lo que ocasiona que puedan verse como incompetentes o deficientes en el manejo de dicho padecimiento y recurran a otros espacios con personal capacitado.

Existen muy pocos problemas de sindactilia, aunque aún se desconocen las causas de esta malformación no se conocen del todo los factores que puedan ocasionar este problema ya que no siempre es conocido o identificable, aunque pueden ser por problemas genéticos o ambientales, también puede ir asociada a la interrupción del proceso de apoptosis o no se realiza completamente, lo que resulta en dedos que permanecen parcial o totalmente unidos después del nacimiento de igual forma pueden estar asociado al síndrome de Apert, el síndrome de Polonia, el síndrome de Down, Síndrome de Carpenter, Síndrome de Cornelia de Lange, Síndrome de Pfeiffer, Síndrome de Smith-Lemli-Opitz o por uso del medicamento hidantoína durante el embarazo (efecto de la hidantoína fetal).

Por medio de esta investigación se espera llegar a lectores que relamente les interese el tema y les sea de utilidad esta información logrando poder concientizar a los compañeros del personal de salud sobre la importancia de estar capacitados y estar estudiando o implementando cursos de temas no repetitivos, diseñando información para su difusión mediante la diversidad de medios digitales de información.

HIPÓTESIS.

Con la ayuda de los medios digitales y de la promoción de la Salud hacia el personal de Salud de la importancia estarse capacitando constantemente se procura resolver el principal motivo por el cual algunos bebés nacen son Sindactilia, con la finalidad de prevenir y controlar el índice de casos y poder dar a conocer los factores que pueden ocasionan esta malformación.

Por medio de un control adecuado de las citas prenatales, tomando en cuenta tener una alimentación correcta y balanceada, ejercicio y tomando ácido fólico, se puede disminuir la incidencia de la Sindactilia, de igual forma es importante dar a conocer por medio de pláticas o trípticos a las Mamas que ocasiona este problema y como prevenirlo para disminuir su incidencia y así evitar que más bebes nazcan con este problema.

Hipótesis: Conocer los factores de riesgos que desencadenan que los bebés nazcan con Sindactilia es muy importante para las Mamas embarazadas ya que si las conocen pueden prevenir que el bebé nazca con esta malformación.

Identificación de la unidad de análisis: Bebés con Sindactilia, en el Municipio de Las Margaritas, Chiapas.

Variable independiente: Bebés menores de 18 meses.

Variable dependiente: Control de la malformación del bebé mediante consultas con pediatras y cirujanos.

CAPITULO II. MARCO REFERENCIAL.

Los monstruos y las malformaciones congénitas han fascinado a la humanidad por siglos. Los babilonios consideraban que el nacimiento de hijos anormales tenía un valor predictivo para los asuntos económicos y políticos del país. En la cultura griega, las anomalías congénitas y las monstruosidades constituían los modelos de algunas figuras mitológicas como el cíclope Polifemo, era un monstruo gigante, tenía un solo ojo en la frente, según la fábula se alojaba en el Etna ante los rayos Zeus, bajo las órdenes de Hefesios.

Los griegos pueden haber “embellecido” los monstruos antes de deificarlos y dado a Polifemo una nariz debajo del ojo en vez de una probóscide encima de la línea media de los ojos. El dios egipcio Ptah era un enano acondroplásico y los dismorfólogos modernos quizás clasificarían a Ptah, que tiene facciones regulares, como un caso de displasia espondiloepifisaria.

Los antiguos griegos atribuían los nacimientos anormales a causas naturales o accidentes de la naturaleza, se consideraban augurios de acontecimientos futuros. Otra explicación, era la creencia de que los defectos congénitos eran resultado del apareamiento de seres humanos con demonios, brujas, y otros elementos malignos. Una teoría que ha persistido a lo largo de la historia es la de que impresiones maternas tienen un efecto sobre la formación y desarrollo del niño.

La teratología es el nombre que se le da al estudio del crecimiento anormal, deriva del griego τέραç (monstruo) y hóyoç (ciencia).

Fue utilizada por primera vez en 1832 por Geoffroy St. Hilaire en su libro “Histoire générale et particulière des anomalies de l’organisation chez l’homme et les animaux”, que fue subtítulo de Traité de tératologie. A lo largo de la historia, se han propuesto muchas explicaciones fantásticas tradicionales y teorías

biológicas, que actualmente parecen racionales como el consumo de alcohol y la inadecuada alimentación. (Infomed, 2024)

Otra explicación biológica, sugerida por Harvey en 1651, fue que algunas anomalías como (paladar hendido y hernia umbilical) podían explicarse por interrupción repentina de determinados procesos del desarrollo.

Ambroise Paré (1510 – 1590) dedicó una sección en su *Chirurgie* publicado en 1579, a los “monstruos y prodigios”. A lo largo de su vida vio y oyó hablar de muchos niños anormales. Paré, quien se considera no solo el padre de la cirugía francesa sino también de las teorías multifactoriales de las anomalías congénitas, creía en la multiplicidad de factores etiológicos.

Los anatomopatólogos del siglo XIX, mostraron gran interés sobre las malformaciones congénitas en el hombre y muchos libros con ilustraciones realistas se dedicaron enteramente a las monstruosidades y los defectos congénitos.

Willem Varolik publicó su *Tabulae ad illustrandam embryogenesisin hominis et mammalium tam naturalem quam abnormen*, en el cual se ilustraron malformaciones como focomelia, osteogénesis imperfecta y el Kleeblattschädel (cráneo en forma de trébol) con tal perfección que no se han mejorado hasta la actualidad.

A principios del siglo XIX, como consecuencia de los experimentos de Trembley, el desarrollo de la embriología experimental permitió profundizar nuestra comprensión del origen de los defectos congénitos y surgió un enorme interés por la morfología y taxonomía. En aquella época la teratología se consideraba parte de la anatomía y la embriología, siendo de carácter descriptivo ya que no era posible ni prevenir ni tratar las anomalías.

A principios del siglo XX, en gran parte gracias al desarrollo de la bacteriología y el descubrimiento posterior de las causas de las infecciones, los investigadores pasaron a concentrar sus esfuerzos en las enfermedades infecciosas.

El redescubrimiento de las leyes de Mendel y el saber que algunas anomalías congénitas eran transmitidas de padres a hijos llevaron a intentos de dar alguna explicación genética a las anomalías congénitas. Sin embargo, en:

- 1933- Hale observó que las crías de cerdas sin vitamina A, nacían sin ojos y concluyó que este déficit podía perturbar los factores que controlan el desarrollo ocular.
- 1941- Epidemia de rubéola, Gregg observó que los embriones expuestos al virus tenían anomalías como: cataratas, defectos cardíacos, sordera y retraso mental.
- 1960- Talidomida, sedante suave utilizado en las mujeres, parecía provocar anomalías características en las extremidades, fue descubierto por Lenz

Todo lo cual llevó al establecimiento de los agentes ambientales como también causantes de las malformaciones congénitas, en la actualidad se considera que la causa es desconocida en un porcentaje de las anomalías congénitas. Los factores genéticos, como las anomalías cromosómicas y las mutaciones de genes representan otro por ciento, así como los factores ambientales y una combinación de influencias genéticas y ambientales (Herencia Multifactorial 2018).

Las alteraciones congénitas afectan aproximadamente entre el 1 y 2 % de todos los recién nacidos vivos y las alteraciones en las extremidades superiores se observan en aproximadamente el 10 % de estos pacientes. Se estima que la incidencia actual de malformaciones o alteraciones congénitas en la mano es de 2,3 casos por cada 1 000 nacidos vivos.

La etiopatogenia de las alteraciones congénitas de la mano es muy variada. Pueden ocurrir de manera esporádica, o ser el resultado de una alteración

genética heredable. Existen otras causas menos comunes como lo son: factores ambientales, la dieta e infecciones.

A partir de la cuarta semana de la vida intrauterina comienza la formación de las manos y la longitud final de los dedos, cualquier agente o factor o hecho que intervenga va a determinar una anomalía congénita de la mano y la consulta temprana con el ortopedista determinará la posibilidad de tratamiento temprano o precoz para mejorar el pronóstico, incluso cuando la cirugía plástica reconstructiva no constituya una opción.

La sindactilia es una de las más frecuentes de las malformaciones congénitas de la mano y es más frecuente aún entre los dedos medio y anular; puede afectar dos o más dedos y puede ser total o parcial, según los dedos estén unidos en toda su longitud, solo en las bases (membrana interdigital) o en la punta (acrosindactilia), también puede ser laxa o consistente. Puede estar asociada a otras malformaciones de la mano, como polidactilia, y otras deficiencias de los huesos largos. También puede estar formando parte de síndromes genéticos, como son: Síndrome de Apert, la polibraquisindactilia y el Síndrome de Poland.

El término sindactilia simple se refiere a la sindactilia que abarca únicamente tejidos blandos, a diferencia del término sindactilia compleja en la que se encuentran afectados tanto tejido blando, hueso, faneras (uñas) y zonas articulares. Finalmente, el término sindactilia complicada se refiere a la asociación de sindactilia y anormalidades esqueléticas, como lo son las falanges anguladas.

Los objetivos del tratamiento son dos: funcional y cosmético. Esto implica una nueva cobertura para el espacio interdigital que provea tanto un adecuado soporte cutáneo que no limite el movimiento, así como un adecuado espacio interdigital.

El grado extremo está representado por la fusión entre los huesos y la unión de tendones y nervios. Es esencial un adecuado estudio radiográfico pre-operatorio

y emprender una meticulosa disección deliberada en el acto operatorio. (Alvarez, 2024)

En el año 600 antes de Cristo cerca de Luxor en Egipto, fue encontrado entre los restos romanos de Capua la que se consideró la primera prótesis de la historia la cual consistía de dos dedos de pie artificial la cual eran de madera, el primer dedo le pertenecía a Greville Chester que se encuentra expuesto en el Museo Británico de Londres utilizando como material una especie de cartonaje unido con lino y material de pegamento extraído de animales y, finalmente, recubierto con yeso teñido.

El segundo dedo artificial estudiado perteneció a la momia de la hija de un sacerdote egipcio llamada Tabakatenmut. Al parecer Tabakatenmut perdió su extremidad como consecuencia de una diabetes que le causo gangrena isquémica.

Prótesis primitivas

En este caso el dedo estaba construido usando tres piezas unidas, dos de madera, y la tercera posiblemente de cuero. Mediante el uso de distintos agujeros y a través de complejas técnicas difíciles de reproducir incluso hoy día se logró unir una parte a otra.

Para saber si estas prótesis primitivas fueron o no utilizadas en su día para andar, la doctora Finch realizó réplicas de los instrumentos en su laboratorio y buscó a dos voluntarios que habían perdido el dedo gordo del pie derecho para que pudieran probar si funcionaba. (Mundo, 2011)

Bajo la etiqueta de malformación congénita de la mano nos encontramos con diferentes patologías, o combinaciones de las mismas, que se caracterizan por su impacto funcional y estético sobre la extremidad superior del recién nacido: sindactilia, polidactilia o aplasia en los dedos, entre ellas.

Asimismo, estas malformaciones de la mano presentan niveles de gravedad muy diversos –incluso dentro de una misma enfermedad– lo que hace que tanto su cirugía como su pronóstico varíen mucho en función de los casos.

El síndrome de Greig o cefalopolisindactilia provoca un conjunto de malformaciones, entre las que se encuentra la sindactilia múltiple o polisindactilia, este es, el nacimiento con varios dedos de la mano “pagados”.

Las malformaciones de nacimiento en las manos son de tipos diversos, como dices, pero pueden agruparse en dos grandes categorías: fallos de diferenciación o duplicación y fallos de formación, siendo la primera la más frecuente.

Las malformaciones de diferenciación y sus patologías más usuales.

Dentro de este tipo de anomalías o diferencias la que presenta mayor incidencia es la sindactilia, en sus múltiples variantes. Los pacientes con esta patología nacen con dos o más dedos de la mano ‘pegados’, habitualmente el tercer y cuarto, esto es, medio y anular.

Se trata, además, de una situación mucho más frecuente de lo que pudiera parecer. Su prevalencia se sitúa en un afectado por cada dos mil nacimientos. (Asociados, 2018)

Joseph Carey Merrick, también conocido como «El Hombre Elefante» (Leicester, Inglaterra, Nació el 5 de agosto de 1862-Londres, falleció el 11 de abril de 1890), fue un ciudadano inglés que se hizo famoso debido a las terribles malformaciones que padeció desde el año y medio de edad. (Merrick, 2024)

El estudio de las anomalías congénitas plantea múltiples problemas, incluyendo la elección del término más adecuado para denominarlas. “Malformaciones” es sin duda un término expresivo y realista, pero ha sido progresivamente sustituido

por “Diferencias congénitas”. Durante muchos años hemos usado el coloquial término “Mano Congénita”.

A lo largo de la historia, el nacimiento de niños con una anomalía visible era motivo de la lógica curiosidad, siendo reflejadas en petroglifos, pinturas, esculturas, y fotografías (Lugli). La historia de la teratología de la mano es muy amplia, refiriéndose ya en la Biblia (Samuel) la presencia de seis dedos en las manos y pies del gigante filisteo de Tah, polidactilia también presente en la saga Escipión, prestigiosos militares romanos. (children´s, 2024)

En muchos casos el recién nacido era visto como una monstruo consecuencia de una maldición, y por el contrario en otros casos como un dios o una diosa. De estas diferentes concepciones se derivaba su rechazo o su aceptación social. En la antigua Roma, atribuían el nacimiento con una deformidad a un fenómeno celeste y sobrenatural, llegando a proponer por leyes civiles y religiosas la eutanasia para estos casos, iniciando una época anti-teratológica que duraría un milenio. Tito Livio (59 A.C) y Tácito (56 D.C), pretendieron documentar la relación entre el nacimiento de un niño deforme y una calamidad pública, teoría que afortunadamente encontró opositores como San Agustino (354 D.C) y Paolo de Egina, médico de la escuela de Alejandría.

Las clasificaciones pioneras fueron muy simples, como la que propuso Isidore Saint-Hilaire en 1837, dividiendo las que afectaban a la extremidad (ectromelia, hemimelia, focomelia) y las que se presentaban a nivel digital (ectrodactilia, polidactilia, atrofia e hipertrofia digital). Kanavel en 1932 diferenció las anomalías moderadas de las severas. Otras clasificaciones fueron las propuestas por Birch-Jensen, 1949, Iselin, 1955, Kelikian, 1957, y Entin en 1959. Frantz y O’Railly en 1961 las dividieron en terminales e intercaladas.

En 1964, A. Swanson propuso una clasificación basada principalmente en su aspecto morfológico. En 1968, con Barsky y Entin, aportaron una clasificación basada en el fallo embrionario sufrido. En el primer número del Journal of Hand Surgery americano publicado en julio de 1976, reportó Swanson una clasificación

consensuada con Entin y Tada, que fue adoptada por la IFSSH, pretendiendo que la misma pudiese englobar cualquier tipo de anomalía. (Irisarri, 2024)

El término sindactilia congénita describe la presencia en el momento del nacimiento, de uno o más dedos unidos, ya sea en las manos y/o en los pies. La forma de presentación más frecuente, es la que une al dedo medio con el dedo anular, seguida por la que une los dedos índice y medio. La sindactilia afectando simultáneamente a los dedos medio, anular y meñique es menos frecuente, y todavía es más rara la fusión de los cuatro dedos largos.

La sindactilia puede ser unilateral o bilateral, en estas últimas habitualmente con una presentación similar en ambas manos, aunque puede no ser simétrica. Puede presentarse como una anomalía aislada, o formando parte de diversos síndromes, tales como los Síndromes de Poland y de Apert. En los casos complejos, se puede presentar la sindactilia del pulgar con el índice, variante que de forma aislada no hemos encontrado en nuestra serie, y que Flatt la refiere en el 3% de sus casos.

Las sindactilias son las anomalías congénitas de más frecuente presentación, estimándose que aparece en uno de cada 2.000-2.500 recién nacidos. Su frecuencia es mayor en la raza blanca, y en la mayoría de las series, con mayor incidencia en los niños.

El patrón hereditario se considera de carácter autosómico dominante, con penetración reducida y expresión variable. La confirmación de antecedentes familiares, oscila del 10% al 40% en diferentes series. En estos casos 'familiares' la sindactilia se presenta como una anomalía aislada, y puede no estar presente en todas las generaciones. Su causa se atribuye a la interrupción del proceso de separación digital, que se produce en la séptima semana. (Children, 2024)

CLASIFICACIÓN

Siendo muy variables las formas de presentación y de clasificación, se pueden subdividir de la siguiente forma:

Sindactilias simples: son aquellas en la unión digital se limita a las partes blandas, esencialmente al recubrimiento cutáneo y estructuras faciales. A su vez, pueden ser parciales, si no afectan a toda la longitud de los dedos afectados, o bien completas cuando afectan a toda la longitud de los mismos.

Sindactilias complejas o con fusión ósea: que generalmente se presenta a nivel distal, aunque más raramente puede localizarse a nivel de la falange media o proximal.

Sindactilias complicadas, término propuesto por Dobyns para definir aquellas sindactilias asociadas con anomalías múltiples. Las radiografías mostrarán la presencia de fusiones óseas, de falanges súper-numerarias, con frecuencia de disposición transversal, así como de falanges tipo “delta”.

En cuanto a las partes blandas, una de las complicaciones más frecuentes es la sinoniquia o fusión de las uñas de los dedos afectados. En los casos más complejos, pueden concurrir diversas anomalías tendinosas, musculares y basculó-nerviosas de los dedos afectados. Así sucede en el caso de las simbraquidactilias, con frecuente división más distalmente de lo habitual de las arterias digitales, lo que condiciona su tratamiento.

TÉCNICAS QUIRÚRGICAS

Han sido múltiples las técnicas propuestas a lo largo de la historia de la cirugía de las sindactilias. Como señalan en sus excelentes revisiones históricas Barsky y Kelikian, en épocas iniciales su tratamiento se realizaba mediante una única incisión longitudinal, lo que inevitablemente conducía a la posterior retracción y /o nueva fusión.

Didot publicó en 1850, el diseño de su colgajo en el Bull Acad Roy Med Belgique, 9. En 1923, A. Radulesco publicó (Revue d'Orthop.) su técnica de cobertura mediante un doble colgajo digital dorsal y volar. Sus pobres resultados estéticos y funcionales a largo plazo fueron señalados por Bunnell, y motivó la búsqueda de nuevas alternativas.

Las técnicas de reconstrucción de las comisuras, deben tener en cuenta su morfología normal, que presenta una inclinación de proximal-dorsal a distal-palmar de 40° a 45°, con una configuración en “reloj de arena”. El colgajo dorsal triangular para rehacer la comisura es debido a Zeller (1810, Viena), lo que más tarde hizo Dieffenbach (1834, Berlín) con un colgajo rectangular. G. Félizet (Revue Orthop ,1892) lo hacía mediante dos colgajos opuestos (palmar y dorsal) que colocaba en la comisura en un primer tiempo, y ajustaba en un segundo tiempo, en el que asociaba los injertos digitales. Iselin recurrió a una técnica similar, pero suturando los colgajos dorsales y volar directamente en una única intervención.

Las incisiones digitales longitudinales fueron condenadas por el italiano Pieri en su artículo publicado en 1920 (Chir Org Mov, 4), describiendo la utilización de incisiones en zig-zag, siendo Zachariae quien extendió este tipo de incisiones a toda la longitud digital. En el lado dorsal, debe conservarse intacto el paratenon del aparato extensor. En el lado palmar, debe evitarse la lesión del paquete basculó-nervioso. Los dedos son separados de distal a proximal, haciendo una separación manual de los mismos, lo que facilita la sección de las estructuras faciales que los une, incluyendo el ligamento natatorio proximalmente. (Kaempf, 2013).

CAPITULO III. MARCO TEÓRICO.

SINDACTILIA.

Definición.

La sindactilia es la separación incompleta de los dedos de las manos o de los pies, a veces llamados dedos palmeados, es decir, unidos por una membrana, corresponde a la malformación congénita (presente desde el nacimiento).

En algunos casos la sindactilia suele haber una conexión solamente de la piel, pero también puede haber conexiones entre los huesos (VDH, 2024).

Cuidados que debe de tener la Mamá durante el embarazo.

Consuma suficiente ácido fólico: La presencia de niveles aceptables de ácido fólico antes y durante el embarazo puede prevenir defectos de nacimiento graves en el cerebro y la columna vertebral del bebé.

Evite el alcohol las drogas y el tabaco: Estas sustancias pueden causar defectos de nacimiento. Aunque lo ideal es que las mujeres dejen de consumir estas sustancias antes de quedar embarazadas, nunca es tarde para dejar de tomarlas.

No existe ninguna cantidad de alcohol que sea seguro consumir durante el embarazo. Además, no hay ningún momento durante el embarazo en el que sea seguro consumir alcohol. Todos los tipos de alcohol son igualmente dañinos, incluidos el vino y la cerveza.

Cuando una embarazada consume drogas como la cocaína y la marihuana, estas pasan al bebé por medio del riego sanguíneo a través del cordón umbilical. Dado que tanto estas como otras drogas ilegales pasan fácilmente al feto, debe evitarse su consumo.

Fumar puede reducir la cantidad de oxígeno que llega al bebé, lo que a su vez puede provocar un retraso en su crecimiento y en el aumento de peso mientras

está en el útero. En Estados Unidos, alrededor de 1 de cada 8 mujeres fuma durante el embarazo.

Prevenga las infecciones: Los gérmenes que no afectan o causan síntomas leves en los adultos pueden resultar letales para el feto. Las mujeres en edad fértil pueden evitar algunos de ellos poniéndose todas las vacunas pertinentes antes de quedar embarazadas. Otros gérmenes y parásitos dañinos pueden evitarse con una buena higiene.

Cuide los medicamentos

Se ha demostrado que algunos medicamentos son dañinos para el feto. Otros son necesarios para proteger la salud de la madre. Para saber qué medicamentos tomar o cuáles evitar, hable con su médico. No empiece ni deje de tomar ningún medicamento nuevo (incluidos medicamentos sin receta y hierbas medicinales) sin hablarlo antes con su médico.

Controle las enfermedades crónicas

Las mujeres con enfermedades como la diabetes, la epilepsia o la obesidad deben hablar con su doctor sobre las medidas que pueden adoptar si están pensando en quedarse embarazadas o descubren que ya lo están. A veces, para tratar dichas enfermedades durante el embarazo se recomienda un medicamento mejor o una dosis diferente.

Coma bien y mantenga un peso sano

Tomar suficiente ácido fólico y seguir una dieta equilibrada y nutritiva satisface las necesidades alimenticias del bebé en desarrollo para crecer con normalidad.

Por lo general, las mujeres que sufren de obesidad antes del embarazo corren mayor riesgo de experimentar complicaciones durante el mismo. El riesgo de

padecer defectos de nacimiento es mayor en los bebés nacidos de madres obesas. Hable con su médico sobre cómo lograr y mantener un peso sano antes y durante el embarazo.

Evite otras sustancias dañinas

Como la mayoría de las sustancias pueden llegar al riego sanguíneo del feto por la placenta, las futuras madres deben evitar exponerse a todo tipo de toxinas. Entre ellas están los gases generados por sustancias químicas potentes de uso doméstico, como la gasolina, la pintura, el aguarrás y los pesticidas; el plomo en ciertas pinturas; y el agua procedente de fuentes contaminadas.

Aprenda más sobre genética

Es recomendable buscar asesoría genética si tiene antecedentes familiares de defectos de nacimiento, un embarazo anterior que resultó en defectos congénitos o al menos 35 años de edad, estas personas deben consultar a su médico.

Vea al doctor con regularidad

Aunque se sienta bien, es importante visitar al médico con regularidad. Esto facilitará detectar cualquier complicación a tiempo. Las mujeres que ya han tenido un bebé con un defecto congénito presentan mayores riesgos. Recibir una atención adecuada permite abordar los factores de riesgos que hayan podido contribuir a los problemas en el embarazo anterior.

(Texas, 2024)

Embriología.

La morfogénesis de los miembros tiene lugar entre la 5^a y 8^a de gestación. Al final de este periodo embrionario están presentes todas las estructuras de los miembros y la mayor parte de las malformaciones de los miembros se producen

durante este periodo. Los rudimentos de los miembros aparecen por proliferación de células del mesoblasto-somatopleural. Al comienzo tienen forma de paletas. El miembro superior comienza a ser visible al 24 día de la gestación y el miembro inferior en torno al 28 día. Los rayos digitales comienzan a formarse al partir del día 38 en la mano y del 47 en los pies.

El desarrollo de los miembros se hace siguiendo 3 ejes:

- El próximo-distal que rige el crecimiento en longitud.
- El eje anteroposterior, en el plano frontal que se corresponde con el eje cráneo-caudal del cuerpo y que define un borde pre axial (radial o tibial) y un borde pos axial (cubital o peroneo).
- El eje dorso ventral que define una cara de extensión dorsal y una cara de flexión, ventral.

En el momento de diferenciación de los segmentos se inicia la rotación de los miembros en torno a su eje próximo-distal:

- El miembro superior gira de manera que su cara ventral se hace craneal.
- La cara ventral del miembro inferior se hace caudal.
- Al mismo tiempo se desarrollan los pliegues de flexión de codos y rodillas.

Causas y factores de riesgo de las enfermedades congénitas

La sindactilia ocurre antes de que nazca el bebé. No se debe a nada que la madre haya hecho o haya dejado de hacer durante el embarazo. Cuando las manos y los pies del bebé se empiezan a desarrollar, tienen forma de manoplas. Luego se separan los dedos de las manos y de los pies.

En los bebés con sindactilia, los dedos de las manos o de los pies no se separan por completo. (Children's, 2018)

Las causas más comunes incluyen:

- Síndrome de Down
- Sindactilia hereditaria

Las causas muy poco frecuentes incluyen:

- Síndrome de Apert
- Síndrome de Carpenter
- Síndrome de Cornelia de Lange
- Síndrome de Pfeiffer
- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Uso del medicamento hidantoína (fenitoína) durante el embarazo (efecto de la hidantoína fetal) (Plus, 2023)

La OMS determinó que no es posible encontrar la causa concreta de casi el 50% de las enfermedades congénitas, sin embargo, sí que se puede establecer una clasificación agrupándolas por los factores de riesgo que pueden provocarlas.

° Factores socioeconómicos y demográficos:

Aunque los ingresos bajos pueden ser un determinante indirecto, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países de ingresos bajos. Se calcula que aproximadamente un 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las mujeres a menudo carecen de acceso suficiente a alimentos nutritivos y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol y las infecciones. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down, mientras que el riesgo de determinadas anomalías congénitas del feto aumenta en las madres jóvenes.

° Factores genéticos:

La consanguineidad aumenta la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías congénitas en los matrimonios entre primos hermanos. Algunas comunidades étnicas, como los judíos asquenazíes o los finlandeses, tienen una mayor prevalencia de mutaciones genéticas raras que condicionan un mayor riesgo de anomalías congénitas.

° Estado nutricional de la madre:

Las carencias de yodo y folato, el sobrepeso y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionadas con algunas anomalías congénitas. Por ejemplo, la carencia de folato aumenta el riesgo de tener niños con defectos del tubo neural. Además, el aporte excesivo de vitamina A puede afectar al desarrollo normal del embrión o del feto.

° Factores ambientales:

La exposición materna a determinados plaguicidas y otros productos químicos, así como a ciertos medicamentos, al alcohol, el tabaco, los medicamentos psicoactivos y la radiación durante el embarazo, pueden aumentar el riesgo de que el feto o el neonato sufra anomalías congénitas. El hecho de trabajar en basureros, fundiciones o minas o de vivir cerca de esos lugares también puede ser un factor de riesgo, sobre todo si la madre está expuesta a otros factores ambientales de riesgo o sufre carencias alimenticias. (orvalle, 2024)

¿Quién puede desarrollar una sindactilia?

Cualquier bebé puede nacer con sindactilia. La sindactilia se puede dar por familias. La mayoría de los bebés afectados no tienen otros problemas de salud. Pero, a veces, la sindactilia forma parte de un síndrome de origen genético. (Children's, 2018)

Diagnóstico.

La sindactilia se puede ver durante el embarazo en una ecografía prenatal. Si no se ve en la ecografía, los médicos la diagnosticarán cuando nazca el bebé.

Los médicos hacen radiografías para ver si los huesos están fusionados entre sí. Esto ayuda a los cirujanos a decidir qué tipo de tratamiento se necesita. (Nemours, 2024)

Tratamiento.

La mayoría de los bebés con sindactilia en los dedos de la mano se pueden operar para separar los dedos. La operación los ayudará a utilizarlos mejor. Por lo general, esta operación se hace cuando el niño tiene entre uno y dos años de edad.

La terapia ocupacional y hacer ejercicios en casa pueden ayudar a un niño a recuperarse después de la operación. La mayoría de los bebés con sindactilia en los dedos del pie no necesitan operarse. Podrán andar y correr bien. (Nemours, 2024)

En el caso de la sindactilia, después de valorar al paciente, se procede a realizar una cirugía en la cual se hace un corte en forma de Z para separar los dedos fusionados. Generalmente se necesita injerto de piel de la muñeca o la ingle durante la cirugía, esto debido a que el área de piel que cubre los dedos fusionados, no es la misma una vez que están separados. En el caso de la Polidactilia, se remueven las estructuras duplicadas, siempre teniendo cuidado de que los dedos que se quedan tengan una fusión adecuada. (shrinerschildrens, 2024)

Tipos de sindactilia.

- Sindactilia completa: La piel está unida hasta la punta de los dedos de la mano o del pie afectados.
- Sindactilia incompleta: Los dedos de la mano o del pie están unidos sólo parcialmente.
- Sindactilia simple: Los dedos de la mano o del pie están unidos por la piel y los tejidos blandos solamente.
- Sindactilia compleja: Se fusionan los huesos de los dedos que están uno junto al otro. (healthychildren, 2017)

Tipos de malformaciones de la mano:

Los cirujanos ortopédicos y plásticos pediátricos diagnostican y tratan niños con todo tipo de malformaciones de la mano. Hay muchos tipos. (healthychildren, 2017)

Porque se produce la sindactilia.

Se sabe que, al formarse la mano en el vientre materno, a la semana cuatro aproximadamente, inicia la formación de los dedos, y, debido a una sobre expresión o falta de expresión de los genes que controlan la formación de los dedos aparecen duplicados o fusionados. Algunos casos están asociados a síndromes, pero en realidad no se conoce con exactitud la causa.

“No sabemos si es por la alimentación, alteraciones genéticas, etc. Si los padres tuvieron polidactilia es poco frecuente que se lo puedan heredar a los hijos, sin embargo, en el caso de la sindactilia si puede haber un patrón de herencia a los hijos” – explica la Dra. Velazquez.

En 2021 en el Hospital Shriners de México se operaron 58 sindactilias y 36 polidactilia. (Children´s, 2024)

¿Cuál es la mejor edad para tratar la sindactilia y polidactilia?

Se recomienda que sea antes de la madurez esquelética, desde los 6 meses a los 4 años para que la mano tenga una función y recuperación completa. Además, esto ayuda para que en la edad escolar el paciente no requiera ninguna cirugía y no haya pérdida de la estética. Sin embargo, en el Hospital Shriners México se pueden atender ambos padecimientos hasta los 18 años. (Children's, 2018)

Que gen provoca la sindactilia.

Tanto la polidactilia como la sindactilia son trastornos genéticos; sin embargo, pueden ocurrir en personas sin antecedentes. Diversos estudios han demostrado que las mutaciones en HOXD13 resultan en una combinación de sindactilia y polidactilia (simpolidactilia). Otras investigaciones han indicado una posible asociación entre algunos fármacos, factores ambientales, estatus nutricional y económico de la gestante y condiciones de trabajo de la embarazada durante el primer trimestre de la gestación con el desarrollo de polidactilia y sindactilia. (Scielo, 2024)

Qué son las enfermedades congénitas.

Las anomalías congénitas se denominan también defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Se trata de anomalías estructurales o funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida.

Gracias a los datos revelados por la OMS, se sabe que:

- Cada año 276.000 recién nacido fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas.

- Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down.
- Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa.
- Es posible prevenir algunas anomalías congénitas; por ejemplo, hay medidas de prevención fundamentales como la vacunación, la ingesta suficiente de ácido fólico y yodo mediante el enriquecimiento de alimentos básicos o el suministro de complementos, así como los cuidados prenatales adecuados.
- Las anomalías congénitas son en muchos países causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad.

Distribución de las enfermedades congénitas a nivel mundial.

Las malformaciones congénitas se pueden clasificar según el origen de la enfermedad. Siendo la clasificación:

- Malformaciones congénitas del sistema nervioso:

- Anencefalia y encefalocele
- Microcefalia
- Espina Bífida

-Malformaciones congénitas del ojo, del oído, de la cara y el cuello:

- Entropión
- Micro y macroftalmias
- Catarata congénita

- Coloboma de iris

- Ausencia congénita de pabellón auditivo

- Orejas supernumerarias

- Malformaciones congénitas del sistema circulatorio:

 - Transposición de los grandes vasos

 - Tetralogía de Fallot

 - Síndrome de Eisenmenger

 - Valvulopatías congénitas

- Malformaciones congénitas del sistema respiratorio :

 - Atresia de coanas

 - Laringomalacia congénita

 - Quiste pulmonar congénito

 - Secuestro de pulmón

 - Hipoplasia y displasia pulmonar

 - Fisura del paladar y labio leporino

- Malformaciones congénitas del sistema digestivo:

 - Macroglosia

 - Atresia de esófago

- Hernia de hiato congénita

- Divertículo de Meckel

- Atresia de los conductos biliares

- Enfermedad quística del hígado

- Páncreas anular

- Malformaciones congénitas de los órganos genitales:
 - Ausencia, quiste o torsión de ovario

 - Útero unicornio y bicorne

 - Ausencia congénita de la vagina

 - Himen imperforado

 - Testículo no descendido

 - Hermafroditismo y pseudohermafroditismo

- Malformaciones congénitas del sistema urinario:
 - Agenesia renal y Síndrome de Potter

 - Enfermedad quística del riñón

 - Hidronefrosis congénita

 - Riñón supernumerario

 - Persistencia del uraco

- Divertículo congénito de la vejiga
- Malformaciones y deformidades congénitas del sistema Osteomuscular
 - Luxación congénita de la cadera
 - Pie plano congénito
 - Pie cavus
 - Dolicocefalia
 - Plagiocefalia
 - Escoliosis congénita
 - Tórax excavado
 - Polidactilia
 - Sindactilia
 - Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) superior(es) o inferior(es)
 - Focomelia
 - Craneosinostosis
 - Hipertelorismo
 - Acondroplasia
 - Síndrome de Ehlers–Danlos • Malformaciones congénitas de la piel (orvalle, 2024)

Riesgo de defectos congénitos derivados de la edad.

- Base científica:

Dejando al margen factores socioeconómicos, se considera que la edad óptima reproductiva se encuentra entre los 18 y los 34 años, una vez finalizado el desarrollo puberal ya terminada la etapa de crecimiento y maduración. Las gráficas de riesgo tienen en muchas ocasiones una forma de U, observándose un incremento de riesgo en los extremos, es decir, en las gestaciones de madres muy jóvenes y en las gestaciones de madres de edad avanzada. En general, existe una fuerte correlación entre la edad de ambos progenitores, por lo que en ocasiones es difícil distinguir cada uno de los efectos independientemente.

El incremento de riesgo de cromosomopatía asociado a una edad parental elevada, está muy bien documentado, aunque no tan bien explicado; y tampoco está claro si el riesgo aumenta de forma gradual o existen puntos de inflexión que garanticen la existencia de programas de cribado basados en la edad.

- Edad de la madre: Madres adolescentes

Desde la década de los 80, el adelanto progresivo de la edad de la menarquia junto a la del inicio de relaciones sexuales, sin aumento paralelo de la información sexual y sobre métodos anticonceptivos, ha conducido a un notable incremento en el número de embarazos en adolescentes (2). Las adolescentes no han terminado todavía su período de desarrollo y están en fase de crecimiento activo. En estas circunstancias la existencia de una gestación plantea una situación de competición por los nutrientes entre el feto en desarrollo y la madre en crecimiento. Existe un riesgo asociado de inmadurez emocional que hace que las adolescentes escondan su gestación con mayor probabilidad, por

lo que no reciben los cuidados necesarios. Por último, otros factores contribuyentes serían los comportamientos de riesgo y los hábitos alimenticios poco saludables.

El riesgo es mayor cuanto más cercana es la gestación a la edad de la menarquia y se considera máximo cuando sucede en los dos años siguientes a la misma. Los embarazos en mujeres muy jóvenes se encuentran asociados a un aumento de riesgo de: anemia, preeclampsia, parto prematuro, bajo peso al nacer, fallecimiento en el primer año de vida o defectos del tubo neural.

- Edad materna avanzada:

No existe un consenso generalizado para definir este parámetro, pero puede determinarse que se encuentra en torno a los 35 años. Desde el punto de vista perinatal, el embarazo en una mujer en este rango de edad, está considerado de alto riesgo obstétrico y está relacionado con: aborto espontáneo, embarazo ectópico, malformaciones fetales, hipertensión y diabetes, placenta previa, parto dificultoso, parto por cesárea, neonato de bajo peso al nacer, depresión neonatal y muerte fetal y neonatal.

Dadas las características de la homogeneidad, las gestantes de edad más madura presentan un riesgo mayor de gestación aneuploide, que viene determinado por la posibilidad de error anafásico, que puede producirse al finalizar la meiosis I muchos años después de haberse iniciado. El número de oocitos portadores de alteraciones cromosómicas es muy elevado, estimándose que más del 20% de los oocitos de cualquier mujer presenta alteraciones cromosómicas. Esta cifra es mucho más alta que la que se maneja para alteraciones de los espermatozoides, por lo que se concluye que la mayoría de alteraciones cromosómicas constitucionales tienen origen materno.

- Edad del padre:

La espermatogénesis es un proceso que tiene lugar durante toda la vida adulta de los varones. A pesar de ello, con el tiempo es posible que se acumulen mutaciones en las espermatogonias, con el riesgo de que dichas alteraciones aparezcan en la descendencia.

Por lo que queda expuesto en el apartado anterior, y teniendo en cuenta el peso de las alteraciones cromosómicas, la edad del padre contribuye en menor medida al riesgo de aparición de malformaciones congénitas. Por otra parte, dado que generalmente existe una asociación entre la edad del padre y la edad de la madre, resulta difícil diferenciar ambos efectos.

- Padres adolescentes:

Se desconocen en gran medida los motivos por los que los varones adolescentes tienen mayor riesgo de aparición de descendencia con malformaciones congénitas. Los riesgos que se han descrito más consistentemente son: defectos de tubo neural, malformaciones cardíacas, gastrosquisis e hipospadias.

- Edad paterna avanzada:

La contribución paterna a las alteraciones cromosómicas, se cifra en torno al 10%. Respecto a las enfermedades autosómicas dominantes causadas por nueva mutación, se ha observado que el riesgo es 4 a 5 veces superior en padres mayores de 40 años que en padres de 20-25.

Entre las enfermedades de riesgo se encuentran las siguientes: Síndrome de Marfan Treacher Collins Síndrome de Waardenburg Displasia tanatofórica Osteogénesis Imperfecta Respecto a las enfermedades multifactoriales, se ha evidenciado recientemente una asociación entre la

aparición de paladar hendido, no dependiente de la edad de la madre, con un incremento global de 1.58, estimándose que por cada 10 años más que tenga el padre el riesgo de paladar hendido aumenta un 12 %. El riesgo de aparición de defectos de tubo neural es 2.5 veces superior (CI 1.2-5.5) en hijos de padres entre 45-49 años (8). (Unicef, 2024).

¿Cómo afectan al desarrollo psicológico de los niños?

Los primeros años en la vida de una persona son decisivos en su desarrollo personal, en la formación de su personalidad. Los niños atraviesan diversas crisis, especialmente hasta los 6 años, y la familia juega un papel fundamental para que puedan superarlas con éxito y convertirse en adultos con una vida emocional plena y equilibrada. Pero si el niño está creciendo en una familia disfuncional, corre el riesgo de que esto condicione su vida y su personalidad, no solo en la infancia sino también en su etapa adulta. Este tipo de familia es aquella en la que continuamente se producen conflictos, malas conductas e, incluso, abusos de diversa índole. Esto puede hacer que los pequeños de la familia se adapten a esas conductas disfuncionales, creciendo con ello y viéndolo como algo normal, cuando realmente no lo es.

Apoyo emocional a la madre frente a malformaciones congénitas.

Abordaje integrado.

- Las urgencias deben de llevarse a cabo de manera inmediata.
- Apoya a la familia mediante información, interpretación preliminar y conocimientos de la aflicción y preocupación.
- Recolección de datos.

Impacto emocional en la familia.

- La familia se enfrenta a un suceso inesperado, desconocido y entra en shock.

-Enfrentan 3 etapas.

- Negación de la situación.
- Miedo.
- Angustia.
- Duelo.

La magnitud y actitud con que la familia aborda ese momento depende de múltiples factores.

Evidentemente la familia atraviesa una crisis que sustituye periodo complejo.

Ayuda.

La familia busca ayuda o apoya de acuerdo a las recomendaciones de los médicos y personal que está tratando al bebe para poder abordar la situación.

Evaluar la situación socioeconómica familiar.

- Estado civil.
- Educación.
- Números de hijos.
- Ocupación.

Valorar los aspectos psicosociales de la familia.

- Entrevista personalizada.
- Planificar el apoyo psicosocial a las madres de acuerdo a la entrevista.

- Mejorar la relación enfermera paciente y padres de familia del paciente y determinar los recursos a emplear.

Apoyo activo al proceso de adaptación.

- Restaurar el equilibrio emocional y adaptación a la nueva realidad.
- Mejorar la integridad familiar.
- Apoyo continuo del equipo de psicología individualizado.
- Ayudar a la madre a describir los planes con él bebe.
- Ayudarle a que exprese sus emociones a través de las visitas.
- La enfermera debe facilitar el apego.
- Informar a la madre sobre alternativas de tratamiento en el caso de que el defecto sea muy grande.
- En las situaciones médicas que implican una mortalidad y morbilidad muy elevadas, un gran sufrimiento, y/o una importante controversia médica (slideshare, 2024).

Consecuencias psicológicas y sociales.

Un trastorno genético no solo afecta la condición física, sino también la salud mental y social del paciente y su familia. El hecho de entender los aspectos únicos de la información genética y de anticiparse a las reacciones posteriores a las pruebas genéticas puede ayudar, establecer un método para minimizar la angustia y aumentar al máximo los beneficios tanto para el paciente como para su familia. Las remisiones a especialistas o servicios de apoyo también pueden contribuir a mejorar la salud psicológica del paciente y su familia.

La naturaleza personal y permanente de las enfermedades genéticas puede generar diferentes emociones que incluyen la sensación de culpa, impotencia y temor. Los especialistas como los asesores genéticos, asistentes sociales o

psicólogos, así como los miembros de los grupos de ayuda, pueden contribuir considerablemente a los pacientes y sus familias a medida que sobrellevan estos difíciles asuntos.

- Vínculos familiares afectados de por vida.

El diagnóstico de una enfermedad genética tiene un poderoso efecto sobre las familias. Al igual que otras enfermedades crónicas, podrían requerir tratamiento de por vida y no tener cura. Además, tienen implicaciones para la salud de los parientes. Así que el diagnóstico para un miembro de la familia podría significar que otros parientes corren el riesgo, incluso si no presentan ningún síntoma en el momento. Además de las consecuencias médicas, los trastornos genéticos conllevan desafíos emocionales y consideraciones reproductivas especiales. Las familias podrían sentir inquietud sobre opciones difíciles de tratamiento, la probabilidad de que los futuros hijos hereden la enfermedad y decisiones sobre pruebas prenatales y neonatales.

- Mecanismos para sobrellevar una situación.

Cuando se le diagnostica una enfermedad genética a un recién nacido, sus padres podrían sentirse abrumados con preocupación por su hijo. Algunas de las reacciones comunes incluyen temor, confusión y angustia por el hecho de que su hijo no sea "normal", sensación de culpa de haber hecho algo para provocar esta enfermedad, ira por la falta de una solución o la idea de que el otro progenitor tiene la culpa.

El hecho de que no exista un tratamiento o una cura médica suele dejar perplejos a los padres. Esto se suma a la preocupación de los padres sobre su capacidad para cuidar al niño. La manera en que los proveedores médicos reaccionan afecta en gran medida el modo en que los padres sobrellevan los sentimientos negativos y puede ayudarlos a concentrarse en los desafíos y en las bendiciones que trae el recién nacido.

Las siguientes sugerencias pueden ayudar a los proveedores de atención médica a ayudar a los padres de familia a sobrellevar el nacimiento de un niño con una enfermedad congénita:

- Durante las visitas de rutina, concentrarse en el bienestar general del bebé y no solamente en la enfermedad genética. Comentar sobre la personalidad del bebé, los patrones alimenticios y otros rasgos personales. Recordar siempre que el recién nacido, en primer lugar, es un bebé y, en segundo lugar, es un bebé con necesidades especiales.
- Brindar expectativas realistas para el futuro y modelos para sobrellevar las situaciones. Es probable que familiares y amigos de los padres les hagan muchas preguntas (sin malas intenciones) y los padres estarán mejor preparados para responderlas si ellos mismos las han formulado de antemano.
- Explicar el factor genético de la enfermedad de manera que lo puedan comprender. Evaluar la posibilidad de remitir a los padres a un especialista en genética.
- Enfatizar que usted entiende la dificultad de la situación y reconocer que cada progenitor tiene su propia forma de sobrellevar el estrés que implica cuidar a un bebé con necesidades especiales. Podría ser útil que las familias compartan sus sentimientos con otras personas. Las remisiones a asistentes o trabajadores sociales, psicólogos o grupos de ayuda podrían facilitarlos.
- Identificar recursos, como los grupos de ayuda, que se concentren en la enfermedad en cuestión. Los grupos de ayuda pueden ayudar a que las familias se sobrepongan a la sensación de aislamiento que a menudo está asociada con las enfermedades genéticas poco comunes, ofrecen experiencia personal sobre el cuidado de bebés con la misma enfermedad, ofrecen información sobre las expectativas para los bebés afectados y

sugieren mecanismos para sobrellevar las situaciones que ayudan a los padres y hermanos a adaptarse a nuevos desafíos. (Burke W, 2024)

Retraso psicomotor.

¿Qué son los hitos del desarrollo?

Los hitos del desarrollo son comportamientos o destrezas físicas observadas en lactantes y niños a medida que crecen y se desarrollan. Desde la sonrisa social de los pequeños lactantes a sentarse de forma estable, gatear, caminar, coger cosas con la pinza fina (pulgares e índices) y hablar o reírse a carcajadas se consideran acontecimientos fundamentales en el desarrollo del niño. Estos hitos son diferentes para cada edad.

Para cada hito del desarrollo, hay un rango normal dentro del cual un niño lo puede alcanzar. Por ejemplo, la deambulación autónoma, caminar, se suele adquirir cerca del año, pero puede ocurrir varios meses antes o después sin llegar a ser patológico.

¿Cuál puede ser la causa de un retraso psicomotor?

Pueden ser problemas adquiridos o bien problemas genéticos.

Dentro de los problemas adquiridos, éstos pueden tener lugar intraútero, durante el parto u ocurrir de forma postnatal. Infecciones, problemas vasculares o traumatismos son algunas de las causas.

En cuanto a los problemas de base genética, encontramos muchos errores congénitos del metabolismo que dan lugar a una afectación motora y cognitiva. Pero también hay muchas otras enfermedades no metabólicas debidas a

alteraciones genéticas, algunas descritas ya en la literatura médica y otras que se están describiendo en la actualidad gracias a los avances en genética.

Estudios complementarios:

A la hora de realizar el diagnóstico de un retraso psicomotor, es fundamental realizar una buena entrevista con la familia (anamnesis) y exploración del niño (por si hay alguna alteración en la piel, rasgos peculiares, malformaciones menores y mayores...) que puedan orientar a una causa particular.

Si esta primera evaluación no da lugar a una sospecha diagnóstica, baja la probabilidad de encontrar una causa al retraso psicomotor. No obstante, hay diversas pruebas complementarias que pueden ayudar:

Estudios analíticos: Cuando no hay una sospecha diagnóstica concreta es frecuente recurrir a una batería de pruebas en forma de “*screening*”. Dentro de estas pruebas las hay prioritarias o de primer nivel y otras que se pueden posponer o dejar en un segundo nivel. En casos necesarios, el médico puede solicitar estudios metabólicos, con especial interés en aquéllos que sí tienen un tratamiento comprobado que puede modificar el curso de la enfermedad.

Estudios de neuro-imagen: Ecografía transfontanelar, resonancia magnética o incluso TAC, según la sospecha o bien el rendimiento que cada especialista valora que puede tener con cada paciente concreto. El especialista valorará si estas pruebas van a ser molestas para el paciente, si se puede posponer o si va a aportar información o un cambio en el tratamiento.

Estudios genéticos: Pueden venir orientados por las manifestaciones clínicas que percibe el especialista (rasgos físicos, alteraciones en otros aparatos o sistemas, rasgos conductuales...). Ahora bien, gracias a los avances técnicos en los estudios genéticos, que cada vez son más accesibles para los especialistas, se pueden utilizar pruebas de rastreo masivo de diferentes localizaciones genéticas,

a las que se puede recurrir cuando no se tiene una sospecha concreta. Es el caso de las técnicas de MLPA, paneles génicos, cGH arrays...

Otros estudios: Valoración oftalmológica, ecografía abdominal o cardíaca, estudios neurofisiológicos... dependiendo de la orientación que dé el especialista pueden resultar de gran utilidad para llegar a un diagnóstico.

Información a la familia:

Un capítulo importante y difícil de abordar con generalidades es cómo se informa a la familia. Muchas veces los padres o los abuelos perciben que el desarrollo del niño no es el que se esperaría para su edad. Esto facilita la dosificación de la información. Otras veces no es así y hay que controlar bien la gradualidad con la que se administra la información. Siempre se coincide en intentar evitar informaciones catastrofistas o minimalistas.

Es importante valorar cómo y cuánta información se da en cada una de las entrevistas, así como explicar las ayudas de las que se dispone para apoyar a la familia en el proceso diagnóstico y en el tratamiento. Como hemos comentado con anterioridad, se puede disponer de servicios de atención temprana (con diferentes denominaciones según el territorio) donde neuropediatras, fisioterapeutas, logopedas, psicólogos y trabajadores sociales ayudan al tratamiento y seguimiento del niño y de la familia. (Salut, 2024)

La Psicomotricidad Educativa: un enfoque natural.

El concepto de psicomotricidad está sujeto a distintas formas de interpretación y comprensión, dependiendo del contenido que se le asigne y del contexto en que se utilice. En la actualidad tiene un campo muy amplio de actuación (preventivo, educativo, reeducativo y terapéutico). Queda claro que yo utilizaré el concepto psicomotricidad educativa para referirme al conjunto de teorías y prácticas de la psicomotricidad aplicables en la escuela ordinaria.

Perfil del educador que hace psicomotricidad.

Saber: competencia técnica

- Dominio de conceptos básicos, relacionados con la psicomotricidad, emanados de las ciencias humanas y de la educación (psicología, pedagogía, sociología y otras afines).
- Conocimiento de contenidos y de técnicas de mediación corporal propias de la psicomotricidad, considerando diversas perspectivas, distintos patrones teóricos y metodológicos, y admitiendo formulaciones alternativas a los modelos establecidos.
- Sólida formación científico-cultural y tecnológica.

Saber hacer: competencia metodológica

- Capacidad de organización y planificación (diseño y desarrollo de proyectos educativos y unidades de programación que contemplen la psicomotricidad en el marco de una escuela inclusiva).
- Capacidad para diseñar espacios y preparar, seleccionar o construir materiales didácticos que sean fuente de experiencias psicomotrices y de comportamientos cargados de significación.
- Capacidad de promoción del desarrollo global (persona total) y autónomo de los alumnos (desde edades tempranas y en un clima de atención a la diversidad).
- Capacidad de resolución de problemas y de toma de decisiones encaminadas a garantizar la calidad del trabajo en el aula (amplitud y flexibilidad metodológica).
- Capacidad de participar en proyectos de trabajo y de construir saberes propios vinculados a la psicomotricidad con una visión de carácter integrador e interdisciplinar (trabajo en equipo y multidisciplinario).

Saber estar: competencia participativa

- Capacidad para dinamizar el trabajo y el descanso de los alumnos, así como para afrontar y resolver las situaciones problemáticas durante el desarrollo de las sesiones de psicomotricidad. Actitud del educador que se manifiesta poniendo en marcha los siguientes rasgos de conducta: - Dar la oportunidad, observar, saber esperar.

- Guiar, orientar, animar, estimular, impulsar, potenciar.

- Utilizar la propia capacidad de movimiento, acción, desinhibición, pensamiento, creatividad, equilibrio emocional y las dotes para relajar.

- Ejercer la capacidad de expresión y comunicación verbal y no verbal: escucha, acuerdo, simultaneidad, complementariedad, acogimiento, diálogo tónico (gesto, postura, tono de voz, sonidos, mirada, modulaciones tónicas, contacto corporal,).

- Actuar en la no directivita como actitud pedagógica esencial (no se trata de dirigir ni tampoco de dejar hacer; se puede solicitar y, si es necesario, precisar o concretar la solicitud).

- Valorar adecuadamente, explotar las respuestas positivas.

- Capacidad de relación con los demás en las variadas circunstancias de la actividad profesional (trabajo en equipo con los compañeros, colaboración con los distintos sectores de la comunidad educativa).

Saber ser: competencia personal

- Ser auténtico, tener una imagen realista de uno mismo, actuar conforme a las propias convicciones, mantener una conducta fiable y consistente, tomar decisiones amparadas en las mejores intenciones escolares o educativas, asumir responsabilidades y relativizar las posibles frustraciones.

- Asumir las dimensiones éticas (moral), deontológica (deberes) y empática (afectividad) propias del educador en psicomotricidad, lo que implica:

- Aceptar incondicionalmente a todos los alumnos.

- Tratarlos como personas (trato de persona a persona).
- Respetar sus producciones.
- Atenuar dificultades.
- Satisfacer necesidades.
- Comprender.
- Dar confianza y seguridad.
- Proporcionar medios que potencien su rendimiento académico (logros) y su progreso escolar (independencia responsable creciente) en el marco de una educación integral, marco impregnado de afectividad, de experiencias gratificantes y de relaciones satisfactorias.
- Capacidad para entender y aceptar la necesidad del desarrollo profesional continuo, mediante la autoevaluación de la propia práctica. (Profesorado, 2024)

APORTACIONES PERSONALES:

En la imagen 1 podemos observar que cuando nació el R/N E.E.H.A. sus dedos de la mano izquierda estaban unidos por medio de los interdigitales que no lograron separarse correctamente durante su formación en el vientre, está malformación con la que nació el bebé se dio a conocer hasta el día del alumbramiento ya que durante las consultas prenatales no se dio a conocer el caso con el que el bebé venia.



Imagen 1. Fuente de elaboración propia.

En la fotografía 2 se puede observar cuando el bebé fue operado la fecha de su operación se llevo acabo en el mes de enero a días de a ver cumplido un año de edad la operación fue realizada en el Hospital Materno de la Mujer en Comitán de Domínguez Chiapas.



Imagen 2. Fuente de elaboración propia.

En las fotografías 3 y 4 se puede observar como quedo la mano a 4 meses de la operación con los cuidados correspondientes, no presenta efectos secundarios con respecto a la motricidad en la mano ante esta malformación, únicamente presenta una mano mas chica que la otra y aún se sigue en la espera de que la mano afectada (mano izquierda) crezca con el paso de los meses.



Imagen 3. Fuente de elaboración propia.



Imagen 4. Fuente de elaboración propia.

IV. MARCO CONCEPTUAL.

1. Acondroplasia: Es un trastorno del crecimiento de los huesos de los miembros inferiores más cortos de lo normal (enanismo). (Medline Plus 25, 2024)
2. Acrosindactilia: Deformidad del rostro pro frente prominente e hipoplasia nasal. (Scielo, Síndrome de apert (acrocefalosindactilia), 2024)
3. Anamnesis: Es el procedimiento de la exploración que se realiza durante la primera toma de contacto a través de la entrevista inicial con el objetivo de identificar al paciente. (Igaleno cloud, 2024)
4. Anatomopatólogos: Es un profesional de la medicina que se especializa en el diagnóstico de enfermedades mediante el estudio de células o tejidos con un microscopio. (Cáncer, 2024)
5. Aneuploide: Alteración en el número de cromosomas en algunas células o en todas las células del cuerpo, es decir que tiene más cromosomas o les faltan cromosomas. (Cáncer, 2024)
6. Apoptosis: Tipo de muerte celular en la que una serie de procesos moleculares en la célula conducen a su muerte “proceso de muerte celular programada”. (Cáncer, 2024)
7. Cefalopolisindactilia: Es un síndrome autosómico dominante de baja prevalencia causada por mutaciones en el gen GLI3. (Pediatria, 2024)
8. Consanguinidad: Vinculo de parentesco natural entre descendientes del mismo tronco. (Panhispanico, 2024)
9. Cromosomopatía: Enfermedad basada en mutaciones en la cantidad mayor o menor de los genes hereditarios. (pediatria, 2024)

10. Deontológica: Estudio o ciencia de los derechos y obligaciones que se adquieren por el hecho de ser un profesional de la salud. (shrinerschildrens, 2024)
11. Desinhibición: Actuación de acuerdo a los impulsos o sentimientos internos, sin las limitaciones impuestas por las exigencias reales o convencionales. (Navarra, 2024)
12. Dismorfología: Estudio de malformaciones humanas o defectos congénitos que pueden tener un origen genético. (vistahermosa, 2024)
13. Dotes: Excelencia, prenda, calidad o capacidad apreciable de alguien. (RAE, 2024)
14. Emanados: Desprendimiento o emisión de sustancia volátiles de un cuerpo. (RAE, 2024)
15. Etiopatogenia: Hace referencia a las causas y mecanismos de cómo se produce una enfermedad concreta. (Cáncer, 2024)
16. Falanges: Son los huesos largos de los dedos de la mano y del pie que se encuentran distales a los huesos del metatarso. (Kenhub, 2024)
17. Gastrosquisis: Es un defecto congénito que desarrolla un bebé mientras la madre está embarazada, es decir que hay un orificio en la pared abdominal (vientre) al lado del ombligo. (CDC, 2024)
18. Hidantoína: Es una embriofetopatía asociada a fármacos que puede presentarse cuando un embrión/feto es expuesto al fármaco anticonvulsivo fenitoína. (orphanet, 2024)
19. Hipospadias: Defecto de nacimiento en el que la abertura de la uretra (el tubo por el que la orina sale del cuerpo) no está en su lugar normal. (NCI, 2024)

20. Hitos: Comportamientos o destrezas física observadas en lactantes y niños a medida que crecen y se desarrollan. (Plus, 2023)

21. Sindactilia: Fusión de los dedos de las manos o los pies mediante la unión de los interdigitales. (Plus, 2023)

V. MARCO LEGAL.