



NOMBRE DEL ALUMNO: Alexis González González.

NOMBRE DEL TEMA: MALFORMACIONES CONGÉNITAS.

PARCIAL: Primer Parcial.

NOMBRE DE LA MATERIA: Morfología y función.

NOMBRE DEL PROFESOR: D.R. Víctor Manuel Nery González.

NOMBRE DE LA LICENCIATURA: Enfermería.

CUATRIMESTRE: Tercer Cuatrimestre.

LUGAR Y FECHA: Pichucalco Chiapas, a 02 de Julio del 2024.

MALFORMACIONES CONGENITAS

CONCEPTO:

- Las malformaciones congénitas (MC), también denominadas defectos al nacimiento o anomalías congénitas, son alteraciones estructurales y funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y pueden identificarse en la etapa prenatal, al nacimiento o en la vida tardía.

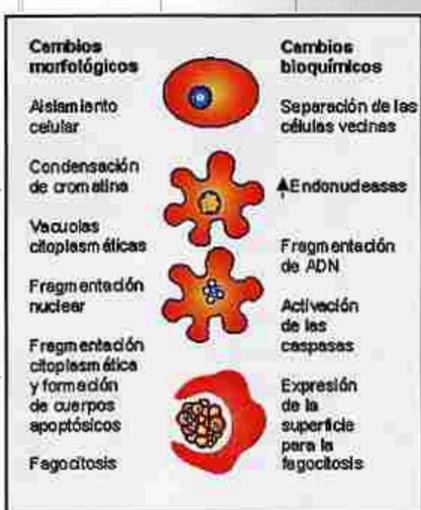
FACTORES CAUSALES:

- El 10% de las malformaciones se atribuyen a causas ambientales el 25% a factores genéticos y el 65% a factores desconocidos probablemente de orden multifactorial. Existe un período de mayor susceptibilidad frente a los teratógenos que corresponde a la etapa donde se están formando la mayoría de los órganos y sistemas.

PRINCIPALES ALTERACIONES MORFOLÓGICAS

- Pueden manifestarse en el útero, al nacer o durante el período posnatal, y se encuentran entre las principales causas de complicaciones prenatales, perinatales, de mortalidad y morbilidad infantil. Los signos y los síntomas pueden variar de leves, moderados y graves a letales.

Las malformaciones congénitas afectan a uno de cada 33 bebés en el mundo y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), cada año 270 000 niños fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas.



MONOGÉNICAS



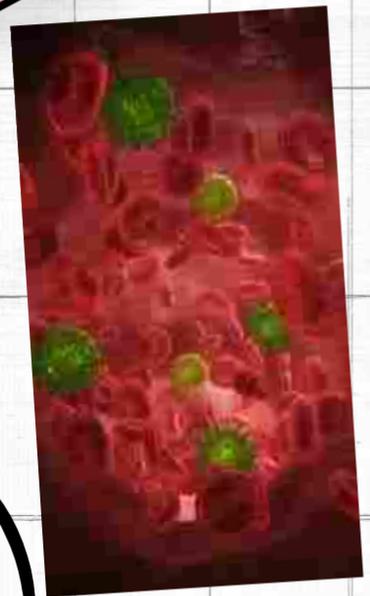
CONCEPTO:

- Las enfermedades hereditarias monogénicas son aquellas producidas por alteraciones en la secuencia de ADN de un solo gen. Los genes son pequeños segmentos de ADN. Están dispuestos en orden en los cromosomas, dentro del núcleo de las células.

Enfermedad

Anemia Hemolítica:

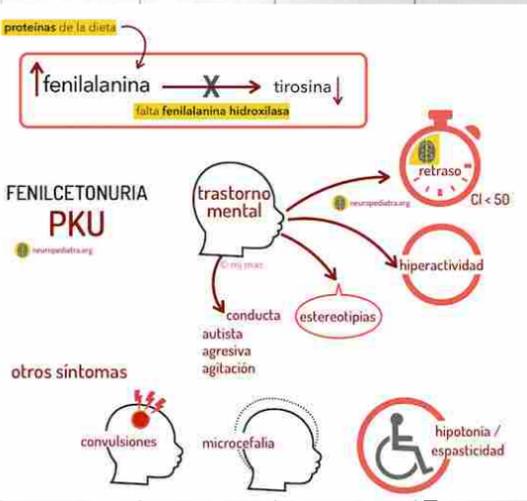
- La anemia hemolítica se caracteriza por ictericia, coluria, acolia, esplenomegalia, elevación de reticulocitos, esferocitos/esquistocitos en sangre periférica, elevación de lactato deshidrogenasa (LDH) y de bilirrubina indirecta, así como disminución de haptoglobina



ENFERMEDAD

FENILCETONURIA:

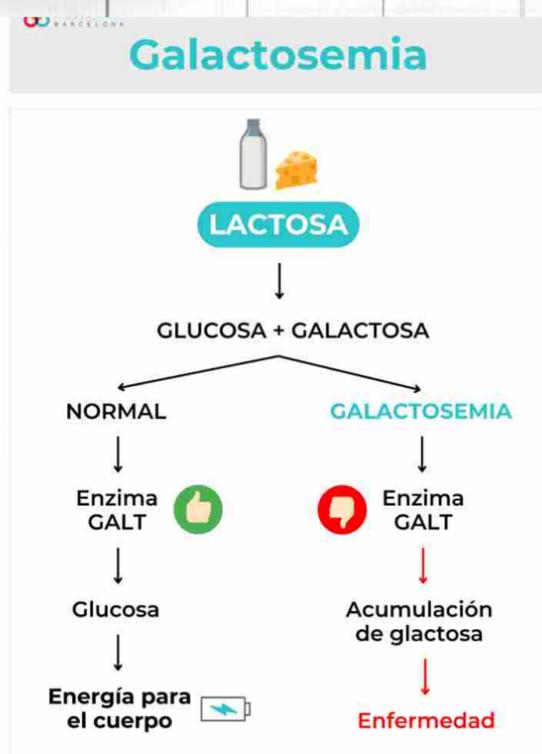
- La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, causada por un defecto de la enzima fenilalanina hidroxilasa, la cual es responsable de la conversión de la fenilalanina en tirosina.
- La fenilcetonuria es un error innato del metabolismo, producido por mutaciones en el gen de la fenilalanina hidroxilasa.



ENFERMEDAD

GALACTOSEMIA:

- ALTERACIÓN DEL METABOLISMO DE LA GALACTOSA: La galactosa se transforma en glucosa por acción de las enzimas: galactoquinasa (GALK), galactosa-1-fosfato-uridil transferasa (GAL1PUT) y uridin difosfato galactosa 4' epimerasa (UDPGAL), y la deficiencia de cualquiera de ellas ocasiona alteración del metabolismo de la galactosa, acumulándose galactosa y/o sus metabolitos.



POLIGÉNICAS

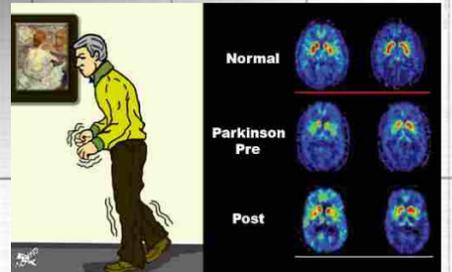


CONCEPTO:

- Un rasgo poligénico es una característica, los llamamos fenotipos, que se ven afectados por muchos genes diferentes. Un ejemplo clásico de esto sería la altura. La altura, en el ser humano, es una característica fuertemente controlada genéticamente.

Característica:

- Un rasgo poligénico es una característica, como la estatura o el color de piel, que está influenciado por dos o más genes. Debido a que hay muchos genes involucrados, los rasgos poligénicos no siguen los patrones de la herencia mendeliana.



CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS:

- Las cardiopatías congénitas, o anomalías cardíacas congénitas, son problemas en la estructura del corazón que están presentes al momento del nacimiento. Es posible que cambien el flujo normal de la sangre por el corazón.

LUXACIÓN CONGÉNITA DE CADERAS

- La displasia del desarrollo de caderas (DDC), conocida antaño como luxación congénita de caderas, representa un espectro de anomalías, que comprometen el acetábulo y la cabeza femoral, y a pesar de ser una enfermedad evolutiva, las alteraciones anatómicas están presentes desde el nacimiento.

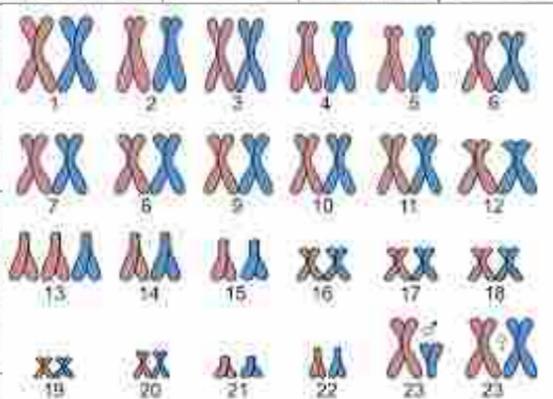


EL LABIO LEPORINO

- El labio leporino ocurre cuando el tejido que forma el paladar y el labio superior no se unen antes del nacimiento. Esto causa una abertura en el labio superior. Esta abertura puede ser pequeña o puede ser una grande que va desde el labio hasta la nariz.



LOS CROMOSOMAS



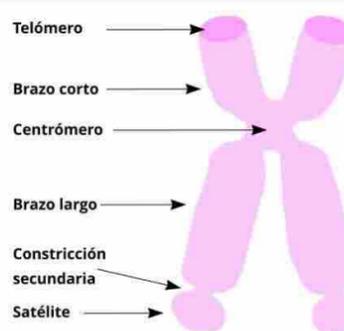
CONCEPTO:

- En biología y citogenética, se denomina cromosoma a cada una de las estructuras altamente organizadas, formadas por ADN y proteínas, que contiene la mayor parte de la información genética de un ser vivo.

Característica:

- Los cromosomas son estructuras que se encuentran en el centro (núcleo) de las células que transportan fragmentos largos de ADN. El ADN es el material que contiene los genes y es el pilar fundamental del cuerpo humano. Los cromosomas también contienen proteínas que ayudan al ADN a existir en la forma apropiada.

Partes de un cromosoma



SÍNDROME DE DOWN

- El síndrome de Down es un trastorno genético ocasionado cuando una división celular anormal produce material genético adicional del cromosoma 21.
- El síndrome de Down se caracteriza por una apariencia física típica, discapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo. Además, puede estar asociado con enfermedades cardíacas o de la glándula tiroides.



SÍNDROME DE KLINEFELTER

- Trastorno genético que ocurre en varones cuando tienen más cromosomas X que lo normal. Los varones con este trastorno a veces tienen mamas más grandes que lo normal, poco vello en la cara y el cuerpo, figura corporal redondeada y testículos pequeños.



SÍNDROME DE TURNER

- Afección genética que se presenta en mujeres que tienen un cromosoma X (cromosoma sexual) anormal o que les falta un cromosoma X. El síndrome de Turner se caracteriza por una estatura más baja que el promedio, funcionamiento anormal de los ovarios y esterilidad.



FUENTES BIBLIOGRÁFICAS

- <https://medlineplus.gov/spanish/birthdefects.html#:~:text=Un%20defecto%20cong%C3%A9nito%20es%20un,nace%20con%20un%20defecto%20cong%C3%A9nito.>
- <https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1803&ionid=124156363#:~:text=Las%20enfermedades%20monog%C3%A9nicas%20se%20conocen,ni%C3%B1os%20nacidos%20vivos%20presentan%20alguna.>
- <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Rasgo-poligenico#:~:text=Definici%C3%B3n,patrones%20de%20la%20herencia%20mendeliana.>
- <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002327.htm#:~:text=Los%20cromosomas%20son%20estructuras%20que,existir%20en%20la%20forma%20apropiada.>