



TEMA: MALFORMACIONES CONGENITAS

MATERIA: MORFOLOGÍA Y FUNCIÓN

DOCENTE: VICTOR MANUEL NERY GONZALEZ

ALUMNA: KARLA GUADALUPE MÉRITO GÓMEZ

LICENCIATURA: ENFERMERÍA

CUATRIMESTRE: TERCER CUATRIMESTRE

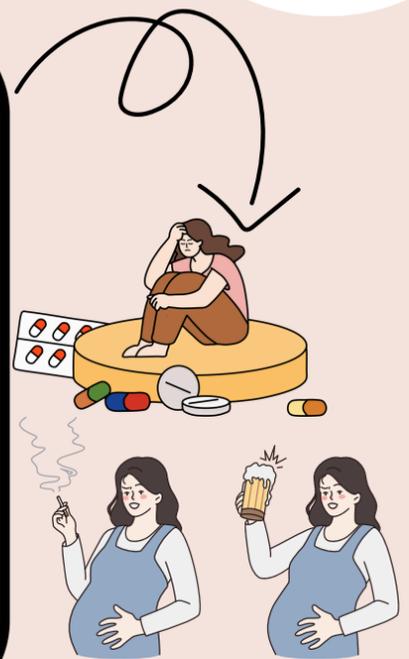
MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Las malformaciones congénitas son un conjunto de alteraciones que se producen antes del nacimiento. Están presentes al momento de nacer, pero algunas veces se detectan días o semanas después, incluso más tarde a lo largo de la vida.



FACTORES CAUSALES DE LAS MALFORMACIONES:

- **Factores genéticos:** Aberraciones cromosómicas, y defectos de un solo gen.
- **Factores ambientales:** Drogas, alcohol, agentes químicos, infecciones y otras enfermedades maternas.
- **Factores multifactorial:** Interacción de múltiples genes en diferentes posiciones con uno o más factores ambientales.



PRINCIPALES ALTERACIONES

ALTERACIONES MONOGÉNICAS: Se conoce como alteraciones o enfermedades a aquella que ha sido originada a consecuencia de una mutación de un solo gen.

Anemia Hemolítica:

Ocurre cuando tiene una cantidad baja de glóbulos rojos debido a demasiada hemólisis en el cuerpo.



Fenilcetonuria:

Anomalía hereditaria que consiste en la alteración de la fenilalanina, que puede provocar retraso en el desarrollo y deficiencia mental.



Galactosemia:

Es una enfermedad hereditaria causada por una deficiencia enzimática y se manifiesta con incapacidad de utilizar azúcar simple galactosa, la cual provoca una acumulación de este dentro del organismo, produciendo lesiones en el hígado y el sistema nervioso central.



ALTERACIONES POLIGÉNICAS: También es denominado multifactoriales o complejas, son causadas tanto por factores genéticos, múltiples variantes de secuencia en distintos genes que proporcionan un riesgo genético o predisposición a desarrollar la enfermedad, como factores ambientales.

Cardiopatía congénita:

Son problemas en la estructura del corazón que está presente al momento del nacimiento. Es posible que cambie el flujo normal de la sangre por el corazón



Luxación congénita de cadera:

Perdida de contacto total de las dos superficies que forman esta articulación en condiciones normales (la cabeza del fémur, y el acetábulo) en el momento del nacimiento



Labio Leporino:

Son las hendiduras o separaciones en el paladar y el labio. El paladar hendido es una afección de nacimiento común.



ALTERACIONES CROMOSÓMICAS: Se denomina anomalía cromosómica a la ausencia, duplicación o formación incorrecta de una parte de un cromosoma. Las anomalías cromosómicas pueden provocar una gama de afecciones médicas.

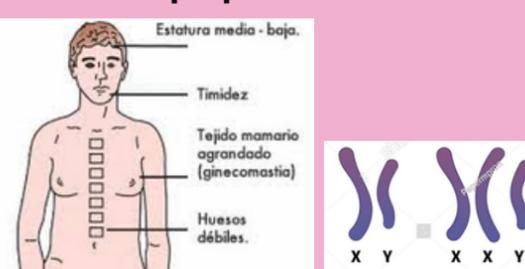
Síndrome de Down:

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.



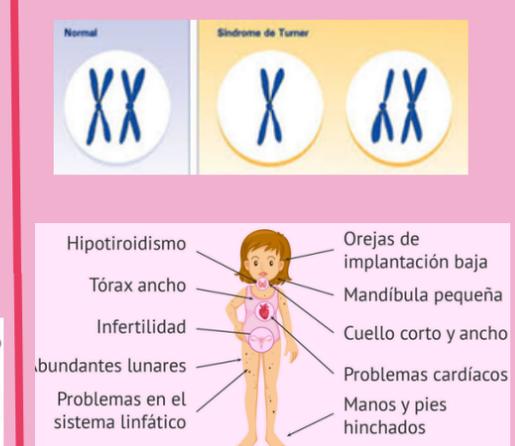
Síndrome de Klinefelter

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 bello en la cara y el cuerpo, figura corporal redondeada y testículos pequeños.



Síndrome de Turner

Es un trastorno genético que afecta el desarrollo de las niñas, causando baja estatura y problemas en los ovarios.



REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

<https://www.argentina.gob.ar/sites/default/files/2020/05/anomalias-congenitas-discapacidad-comunidad.pdf>

<https://www.unilabs.es/glosario/enfermedad-monogenica#:~:text=Se%20conoce%20como%20enfermedad%20monog%C3%A9nica,calidad%20de%20vida%20del%20individuo>

<https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/anemia/anemia-hemolitica#:~:text=La%20anemia%20hemol%C3%ADtica%20ocurre%20cuando,Falla%20de%20m%C3%A9dula%20%C3%B3sea>

<https://es.m.wikipedia.org/wiki/Galactosemia>

<https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/cardiopatas-congenitas#:~:text=Las%20cardiopat%C3%ADas%20congenitas%20o%20anomal%C3%ADas,la%20sangre%20por%20el%20coraz%C3%B3n>

<https://www.orthopediatrica.es/luxacion-congenita-de-cadera/#:~:text=El%20t%C3%A9rmino%20luxaci%C3%B3n%20congenita%20de,de%20la%20DISPLASIA%20DE%20CADERA>

<https://umiamihealth.org/es/tratamientos-y-servicios/gen%C3%A9tica/chromosome-abnormalities#:~:text=Se%20denomina%20anomal%C3%ADa%20cromos%C3%B3mica%20a,13%20y%20la%20trisom%C3%ADa%2018>

<https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/sindrome-de-klinefelter#:~:text=Trastorno%20gen%C3%A9tico%20que%20ocurre%20en,corporal%20redondeada%20y%20test%C3%ADculos%20peque%C3%B1os>