



Mi Universidad

Nombre del Alumno: Dulce María Juárez Méndez

Nombre del tema: Malformaciones congénitas.

Parcial: 3

Nombre de la Materia: Morfología y Función

Nombre del profesor: Víctor Manuel Nery González

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 3

fecha y lugar: Pichucalco, Chiapas a; 05 de Julio del 2024

Malformaciones congénitas

CONCEPTO

Una malformación congénita es una alteración anatómica en un órgano o aparato de un humano u animal que ocurre en la etapa embrionaria. Se puede producir por factores medioambientales, genéticos, deficiencias en la captación de nutrientes, o bien consumo de sustancias nocivas. Estas alteraciones estructurales pueden afectar tanto a seres humanos como a otros animales.

MALFORMACIONES MONOGENICAS

Anemia hemática

La anemia hemolítica es una afección sanguínea que ocurre cuando los glóbulos rojos se destruyen más rápido de lo que se pueden reemplazar. La anemia hemolítica puede desarrollarse rápida o lentamente, y puede ser leve o grave



Factores

Pueden deberse a anomalías de la membrana, de las cuales la más frecuente en nuestro medio es la **esferocitosis hereditaria**, a **déficits enzimáticos**, entre los que destaca el de **glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa** por su elevada prevalencia, o a alteraciones de la **hemoglobina**, entre las que destacan la **drepanocitosis** y las **talasemias**.



Características

Las anemias hemolíticas congénitas son un conjunto de trastornos de base genética caracterizados por una destrucción precoz de los hematíes, con características clínicas y analíticas similares. La elevada prevalencia de muchas de ellas se explica por la protección que confieren frente a la malaria.

MALFORMACIONES FENILCETONURIA.

La fenilcetonuria es causada por una o varias mutaciones genéticas que determinan una deficiencia o una ausencia de **fenilalanina hidroxilasa**, de modo que se acumula la **fenilalanina** de la dieta; el **encéfalo** es el principal órgano afectado, quizá debido a la alteración de la **mielinización**.

La mayoría de los niños con fenilcetonuria son normales al nacer, pero presentan signos y síntomas con lentitud a lo largo de varios meses a medida que se acumula fenilalanina. La característica distintiva de la fenilcetonuria no tratada es la discapacidad intelectual grave. Los niños también manifiestan hiperactividad extrema, alteración de la marcha y psicosis, y a menudo tienen un olor corporal a ratón, desagradable, causado por el ácido fenilacético (un producto de degradación de la fenilalanina) en orina y sudor. Asimismo, los niños tienden a tener piel, cabello y color de ojos más claros que los de los miembros de la familia no afectados, y algunos pueden presentar un exantema similar al eccema infantil.

MALFORMACIONES GALACTOSEMIA

La galactosemia ocurre cuando los padres transmiten a sus hijos un gen defectuoso que causa este trastorno



La galactosemia es un trastorno del metabolismo de los hidratos de carbono que se debe a deficiencias hereditarias de enzimas que convierten la galactosa a glucosa.

FENILCETONURIA



