



Nombre de la alumna: Alondra janeth Pérez
Gutiérrez

Parcial: 3°

Nombre de la maestro: Víctor Manuel Nery
Gonzáles

Nombre del tema: Malformaciones congénitas.

Nombre de la materia: Morfología y función

Nombre de la licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 3ro

Pichucalco Chiapas a 06 de Julio del 2024

Malformaciones congénitas

¿QUÉ ES?

Las malformaciones congénitas son defectos o anomalías que se encuentran en el cuerpo del feto y que se desarrollan durante el embarazo. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), cada año fallecen 303.000 recién nacidos durante las 4 primeras semanas de vida a causa de malformaciones congénitas.



PRINCIPALES CAUSAS

Para algunos defectos congénitos, los investigadores conocen la causa, pero se desconoce la causa exacta para muchos otros. Los investigadores piensan que la mayoría de los defectos de nacimiento son causados por una combinación compleja de factores, que pueden incluir:

Genética: Uno o más genes pueden tener un cambio o mutación que les impide funcionar bien. Por ejemplo, esto sucede en el síndrome X frágil. Con algunos defectos, puede faltar un gen o parte del gen

Exposición a medicamentos, productos químicos u otras sustancias tóxicas: Por ejemplo, el uso inapropiado del alcohol puede causar trastornos del espectro alcohólico fetal

Problemas cromosómicos: En algunos casos, puede faltar un cromosoma o parte de un cromosoma. Esto es lo que sucede en el síndrome de Turner. En otros casos, como el síndrome de Down, el niño tiene un cromosoma adicional.

Infecciones durante el embarazo: Por ejemplo, la infección con el virus del Zika durante el embarazo puede causar un defecto grave en el cerebro.



DIAGNOSTICO

Las anomalías congénitas se suelen diagnosticar mediante pruebas genéticas hechas con pequeñas muestras de sangre o saliva. Estas pruebas se pueden hacer antes de que nazca el bebé

Las malformaciones congénitas son consecuencia de problemas que ocurren durante el desarrollo fetal previo al nacimiento.

Es importante que las mamás y los papás estén sanos y tengan buena atención médica antes del embarazo y durante el mismo para reducir el riesgo de malformaciones congénitas evitables.

CAUSAS DESCONOCIDAS

La amplia mayoría de las malformaciones congénitas carecen de causa conocida. Esto es en particular complicado para los padres que planean tener más hijos, ya que no hay manera de predecir si el problema pudiera volver a ocurrir.



MONOGÉNICAS

¿QUÉ ES?

Las enfermedades monogénicas son aquellas causadas por la mutación de un solo gen en la secuencia de ADN del individuo. Estas enfermedades afectan a la calidad y esperanza de vida de las personas que las sufren por dar lugar a anomalías congénitas, discapacidad intelectual, sensorial o motora este tipo de patologías genéticas tienen carácter hereditario y se transmiten de generación en generación.

ENFERMEDADES

FENILCETONURIA

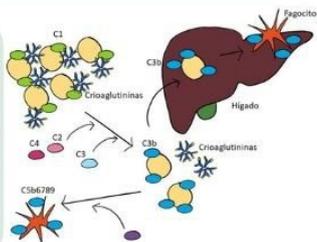
Es un trastorno hereditario poco frecuente que provoca que un aminoácido denominado fenilalanina se acumule en el cuerpo. La fenilcetonuria se produce como consecuencia de un cambio en el gen de la fenilalanina hidroxilasa este gen ayuda a crear la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina.



Sin la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina, se puede desarrollar una peligrosa acumulación cuando una persona con fenilcetonuria ingiere alimentos que contienen proteína o consume aspartamo, un edulcorante artificial. Esto puede provocar, con el tiempo, graves problemas de salud.

ANEMIA HEMOLÍTICA

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.



Los síntomas pueden incluir cansancio, mareos, debilidad y bazo o hígado más grande de lo normal.

Un análisis llamado conteo sanguíneo completo (CSC) puede ayudar a diagnosticar la anemia y ofrecer algunas sugerencias para el tipo y la causa del problema. Partes importantes del CSC incluyen conteo de glóbulos rojos (CGR), hemoglobina y hematocrito (HCT).

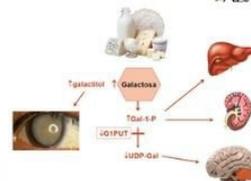


GALACTOSEMIA

Es una afección en la cual el cuerpo no puede utilizar (metabolizar) el azúcar simple galactosa.

La galactosemia es un trastorno hereditario. Esto quiere decir que se transmite de padres a hijos. Si ambos padres portan una copia defectuosa del gen que causa esta enfermedad, cada uno de sus hijos tiene un 25% (1 en 4) de probabilidades de resultar afectado por ella.

Los bebés con galactosemia pueden mostrar síntomas en los primeros días de vida si consumen leche de fórmula o leche materna que contengan lactosa. puede desarrollar una infección grave en la sangre con la bacteria *E. coli*.



POLIGÉNICAS

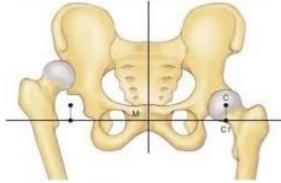
¿QUÉ ES?

Las enfermedades Poligénicas (poli, muchos o de la acción de muchos genes) son el producto de la alteración en la secuencias de información genética en varios genes: son producidas por la combinación de mutaciones en varios genes generalmente en diferentes cromosomas y bajo la influencia de múltiples factores ambientales.

ENFERMEDADES

LUXACIÓN CONGÉNITA DE CADERAS

La luxación congénita de cadera, también llamada displasia del desarrollo de la cadera es una alteración que presenta esta articulación, ya sea en la parte del fémur o en la parte de la pelvis que la conforma o, incluso, en ambas.

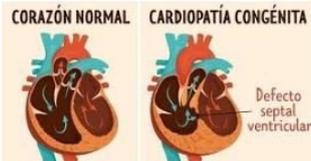
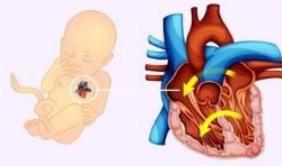


Las causas de la luxación congénita de cadera no están claras, pero hay algunos factores que la favorecen:

- la mujer es más propicia que el hombre a desarrollarla
- el primer embarazo
- que el bebé se presente de nalgas en el parto
- antecedentes familiares de displasia del desarrollo de cadera.

CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

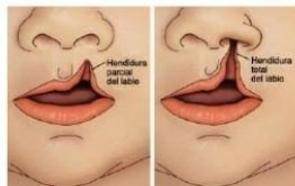
Las cardiopatías congénitas son un grupo de enfermedades caracterizado por la presencia de alteraciones estructurales del corazón producidas por defectos en la formación del mismo durante el periodo embrionario.



La posibilidad de transmisión a la descendencia o repetición de otro defecto congénito en un hijo es en general baja y oscila entre el 3% y el 5%, aunque puede variar significativamente en función del tipo concreto de cardiopatía.

LABIO LEPORINO

El labio leporino es una anomalía congénita (de nacimiento) que se puede tratar. Ocurre cuando los tejidos del maxilar superior y de la nariz no se fusionan como se esperaba durante el desarrollo fetal. Esto causa una partición (hendidura) en el labio.



El labio leporino suele presentarse junto con la fisura palatina. La fisura palatina y el labio leporino son las anomalías congénitas más comunes de la cabeza y el cuello.

El labio leporino puede corregirse con cirugía. Antes de operar, es posible que se le coloque al bebé un soporte bucal (como una férula dental) o un implante dental blando junto con cinta adhesiva médica.



CROMOSOMAS

¿QUÉ ES?

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. Algunas de las anomalías cromosómicas más comunes son el síndrome de Down, el síndrome de Turner, la trisomía 13 y la trisomía 18.

Las anomalías cromosómicas no siempre son hereditarias. Pueden ser el resultado de un error de ADN en la esperma o el óvulo. Es posible que los niños que nacen con estas afecciones sean muy pequeños al nacer y tengan apariencias físicas diferentes, como rasgos faciales anormales.

ENFERMEDADES

SINDROME DE TURNER

trastorno que afecta solamente a las personas de sexo femenino, se produce cuando falta un cromosoma X (cromosoma sexual) de forma total o parcial. El síndrome de Turner puede causar una variedad de problemas médicos y de desarrollo, como baja estatura, la falta de desarrollo de los ovarios y defectos cardíacos.



Se puede diagnosticar el síndrome de Turner antes del nacimiento (prenatalmente), durante la infancia o en la primera infancia. A veces, el diagnóstico se demora hasta la adolescencia o los primeros años de la edad adulta en las personas de sexo femenino

SINDROME DE DOWN

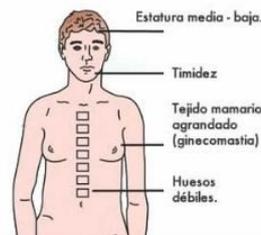
Es un trastorno genético que se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21. Este material genético adicional provoca los cambios en el desarrollo y en las características físicas relacionados con el síndrome de Down.



Es el trastorno cromosómico genético y la causa más frecuente de las discapacidades de aprendizaje en los niños. También suele ocasionar otras anomalías médicas, como trastornos digestivos y cardíacos.

SINDROME DE KLINEFELTER

es una afección genética que se produce cuando un niño nace con una copia adicional del cromosoma X. El síndrome de Klinefelter es una afección genética que afecta a los hombres y que a menudo no se diagnostica hasta la edad adulta.



puede afectar adversamente el crecimiento testicular y genera testículos más pequeños de lo normal, lo cual puede llevar a una menor producción de testosterona.



también puede causar reducción de la masa muscular, reducción del vello corporal y facial, y agrandamiento del tejido mamario. Los efectos del síndrome de Klinefelter varían, y no todos tienen los mismos signos y síntomas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

<https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/developmental-disabilities/Paginas/Congenital-Abnormalities.aspx>

<https://www.reproduccionasistida.org/dgp-para-enfermedades-monogenicas/>

<https://vivolabs.es/enfermedades-multifactoriales-o-complejas-que-son/#:~:text=Las%20enfermedades%20multifactoriales%2C%20o%20complejas%20o,el%20ambiente%20y%20otros%20factores.>

<https://www.xn--clinicaluisbaos-brb.es/luxacion-congenita-cadera/>

<https://ginequalitas.com/informacion-al-paciente/genetica-prenatal/295-que-tipos-de-enfermedades-geneticas-podemos-encontrar.html>

<https://fundaciondelcorazon.com/informacion-para-pacientes/enfermedades-cardiovasculares/cardiopatias-congenitas.html>

<https://www.cigna.com/es-us/knowledge-center/hw/temas-de-salud/labio-leporino-hw146642>

<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://creavalencia.com/blog/enfermedades-cromosomicas-que-son-como-se-evitan/>