



# **SUPER NOTA**

Nombre Del Alumano: Yazuri Guadalupe  
Álvarez García

Nombre Del Tema: Malformación  
Congénitas

Nombre De La Materia: Anatomía y  
Fisiología

Nombre Del Maestro: Victor Manuel Nery  
Gonzales

Licenciatura: Enfermería  
Cuatrimestre: 3°

Elaboración: Pichucalco Chiapas; Domingo 07 De Juio Del  
2024

# MALFORMACIONES CONGÉNITAS

## ¿QUÉ ES?

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.

## PRINCIPALES MALFORMACIONES MONOGENICAS



**Fibrosis quística:** Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal.

## SÍNDROME DE X FRÁGIL

El síndrome X frágil es la forma más común de discapacidad intelectual hereditaria. La enfermedad es causada por un gen específico.



## ANEMIA FALCIFORME

La anemia de células falciformes (SCD, por sus siglas en inglés) es causada por una mutación genética que altera la forma de los glóbulos rojos que suelen ser redondos, dándoles una forma de C, como la herramienta agrícola llamada hoz.

## SÍNDROME DE MARFAN

El síndrome de Marfan es una enfermedad genética rara que afecta al tejido conectivo y, como consecuencia, a diversas estructuras como el esqueleto, pulmones, ojos, corazón, etc.

La causa de esta enfermedad es una mutación que afecta al gen de la fibrilina.



# MALFORMACIONES CONGÉNITAS

## NEUROFIBROMATOSIS TIPO I Y II

La neurofibromatosis (NF) es un trastorno del sistema nervioso que afecta principalmente al desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células nerviosas.



### NF TIPO 1

NF tipo 1

suele aparecer en la infancia y los síntomas más comunes son las manchas cutáneas de color marrón claro, pecas en la zona de las axilas y la ingle, bultos suaves sobre la piel o debajo de ella,

### NF TIPO 2

es menos frecuente y se caracteriza por el desarrollo de tumores benignos que crecen lentamente en los oídos, lo cual puede provocar dolores de cabeza, pérdida de la audición, zumbidos, problemas de equilibrio.



### POLIGENICAS

La herencia poligénica, también denominada multifactorial, se define como un patrón de herencia en el que los rasgos fenotípicos están determinados por factores genéticos que a menudo son varios genes y por factores ambientales.



### FACTORES CAUSALES

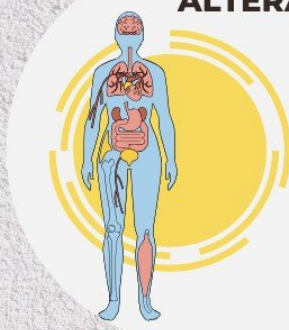
Factores genéticos, múltiples variantes de secuencia en distintos genes que proporcionan un riesgo genético o predisposición a desarrollar la enfermedad, como por factores ambientales.



# MALFORMACIONES CONGÉNITAS

## ASMA

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.

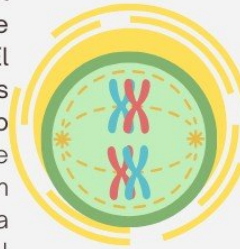


## ALTERACIONES QUE LO CONDICIONA

Las enfermedades multifactoriales, complejas o poligénicas (términos sinónimos) son aquellas que no se explican por patrones de herencia de un solo gen, y están presumiblemente causadas por la interacción entre varios genes, el ambiente y otros factores.

## 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. Las alteraciones cromosómicas generalmente ocurren como consecuencia de errores en uno, o más, de los siguientes factores: la meiosis, la mitosis, la edad materna y el entorno.

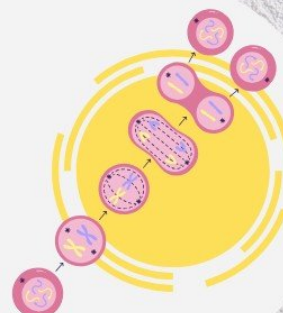


## FACTORES CAUSALES

Meiosis: Por lo general, las anomalías cromosómicas ocurren como consecuencia de un error producido en la división celular. "Meiosis" es el término que se utiliza para describir la división celular que atraviesan el óvulo y el espermatozoide durante el desarrollo.

## MITOSIS

el término que se utiliza para describir la división celular que atraviesan todas las otras células, además del óvulo y el espermatozoide, durante el desarrollo. Normalmente, la mitosis causa una duplicación, seguida de una división del material cromosómico.



# MALFORMACIONES CONGÉNITAS

## EDAD MATERNA

Si una madre planea dar a luz a los 35 años de edad (o más), es posible que se le aconseje realizar algún tipo de asesoramiento genético o diagnóstico prenatal, como una amniocentesis, debido a su edad. Existe una diferencia fundamental en la forma en que se producen los óvulos y los espermatozoides.

## ENTORNO



Muchos padres que han tenido un niño con alguna anomalía cromosómica se preguntan si existe algún tipo de relación entre las distintas exposiciones ambientales que han tenido año tras año y el hecho de haber dado a luz a un bebé con una anomalía cromosómica.

## PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS

Los cromosomas presentan una estructura doble, compuesta por dos formas largas, paralelas entre sí, llamadas cromátidas. Las mismas están unidas entre sí en un punto focal llamado centrómero. En cada “brazo” de una cromátida se ubican los genes.



En las plantas y los animales (incluidos los seres humanos), los cromosomas se encuentran en el núcleo de las células.

## ALTERACIONES

Enfermedades causadas por variaciones en el número o en la estructura normal de los cromosomas. Las Alteraciones Cromosómicas dan lugar a menudo a los defectos de nacimiento y a las condiciones congénitas que pueden convertirse durante el curso de la vida de un individuo.



## Referencias bibliográficas

<https://www.topdoctors.mx/diccionario-medico/alteraciones-cromosomicas/#:~:text=Las%20Alteraciones%20Cromos%C3%B3micas%20son%20enfermedades,la%20vida%20de%20un%20individuo.>

<https://institutomarques.com/glosario/enfermedades-hereditarias-monogenicas/>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132208/#:~:text=Los%20cromosomas%20tienen%20toda%20la,las%20reacciones%20qu%C3%ADmicas%20del%20cuerpo.>

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

<https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects#:~:text=Pueden%20definirse%20como%20anomal%C3%ADas%20estructurales,como%20los%20defectos%20de%20audici%C3%B3n.>