



Mi Universidad

SÚPER NOTA

Nombre del Alumno: Jatziri Guadalupe Galera Mendoza

Nombre del tema: Malformaciones congénitas

Parcial: Tercer parcial

Nombre de la Materia: Morfología y función

Nombre del profesor: Víctor Manuel Nery González

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: Tercer cuatrimestre

Lugar y Fecha de elaboración: Pichucalco, Chiapas; 07 de julio del 2024.

MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Las malformaciones congénitas son defectos estructurales macroscópicos que ocurren en los procesos del desarrollo del organismo antes del nacimiento, los cuales pueden hacerse aparentes en el recién nacido o posteriormente.

Las malformaciones congénitas constituyen un serio problema familiar y social, que se detectan en 3 % de los nacidos vivos, cifra que se duplica en el primer año de vida y provoca 20 % de las muertes en esa edad.



FACTORES CAUSALES

Las causas de las malformaciones y anomalías congénitas pueden ser por factores ambientales (10 %), genéticos (10 %) y la interacción de ambos (80 %).

Factores ambientales teratogénos (que causan trastornos del desarrollo) se encuentran los agentes biológicos (virus de la rubéola), físicos (radiaciones) y químicos (drogas, hormonas y sustancias tóxicas como los plaguicidas).

Los factores genéticos comprenden las alteraciones de un solo gen (monogénica), de varios genes (poligénicas) y de los cromosomas.

Las alteraciones de un solo gen (monogénicas) también llamadas puntiformes, ocurren en el nivel molecular, por cambios en la secuencia de las bases que componen el material genético (ADN) y por lo general, provocan anomalías congénitas con trastornos metabólicos por causa de deficiencias de una enzima específica (anemias hemolíticas, fenilcetonuria, galactosemia, etc.). Las alteraciones de varios genes (poligénicas) producen un efecto aditivo o acumulativo, en determinados caracteres heredados por el individuo, sobre los cuales también influyen las condiciones ambientales, por eso se conocen como trastornos multifactoriales (cardiopatías congénitas, luxación congénita de la cadera, labio leporino, etc.).



MALFORMACIONES MONOGENÉTICAS

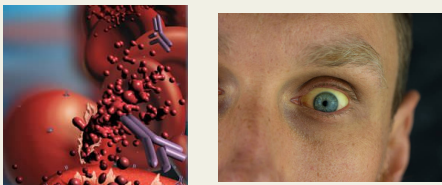
Un trastorno monogénico (también llamado trastorno mendeliano) es causado por un defecto en un gen particular. Los trastornos monogénicos son poco comunes. Pero dado que hay varios miles de trastornos monogénicos conocidos, su impacto combinado es considerable.

ANEMIA HEMOLITICA.

Los glóbulos rojos se desarrollan en la médula ósea, que es el tejido esponjoso dentro de los huesos. Su cuerpo normalmente destruye los glóbulos rojos viejos o defectuosos en el bazo u otras partes de su cuerpo a través de un proceso llamado hemólisis. La anemia hemolítica ocurre cuando tiene una cantidad baja de glóbulos rojos debido a demasiada hemólisis en el cuerpo.

Ciertas afecciones pueden causar que la hemólisis ocurra demasiado rápido o con demasiada frecuencia, incluidas las siguientes:

- Afecciones autoinmunes.
- Falla de médula ósea.
- Anemia drepanocítica o talasemia.



FENILCETONURIA.

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.

Los recién nacidos que tienen fenilcetonuria al principio no presentan ningún síntoma. Sin embargo, sin tratamiento, los bebés suelen manifestar signos de fenilcetonuria en pocos meses.

Síntomas:

- Erupciones cutáneas.
- Hiperactividad.
- Retraso en el desarrollo.
- Trastornos de salud mental.



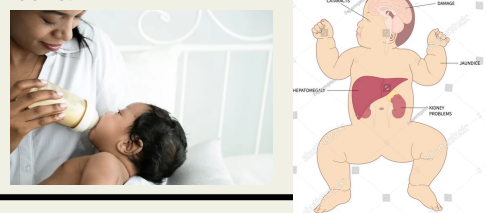
GALACTOSEMIA

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.

Existen 3 formas de la enfermedad:

- Deficiencia de galactosa-1-fosfatouridil transferasa: esta es la galactosemia clásica, la forma más común y la más grave.
- Deficiencia de galactosa cinasa.
- Deficiencia de galactosa-6-fosfato epimerasa.

Las personas con galactosemia son incapaces de descomponer completamente el azúcar simple galactosa. La galactosa compone la mitad de la lactosa, el azúcar que se encuentra en la leche.



MALFORMACIONES POLIGÉNICAS

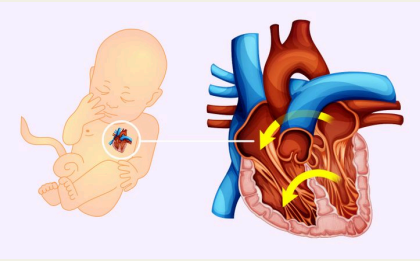
Las enfermedades poligénicas, también denominadas multifactoriales o complejas, son causadas tanto por factores genéticos, múltiples variantes de secuencia en distintos genes que proporcionan un riesgo genético o predisposición a desarrollar la enfermedad, como por factores ambientales.

CARDIOPATÍA CONGÉNITA.

La cardiopatía congénita (CC) es un problema con la estructura y el funcionamiento del corazón presente al nacer.

Estos problemas pueden presentarse como solos o juntos. La mayoría de los niños con CC no tienen otros tipos de defectos de nacimiento. Sin embargo, las anomalías cardíacas también pueden ser parte de síndromes genéticos y cromosómicos, algunos de los cuales pueden ser hereditarios.

Ciertos genes pueden jugar un papel en las CC. Muchos miembros de la familia pueden estar afectados.



LUXACIÓN CONGÉNITA.

El término luxación congénita de cadera hace referencia a la pérdida 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. Es por ello que supone el máximo grado dentro de la DISPLASIA DE CADERA.

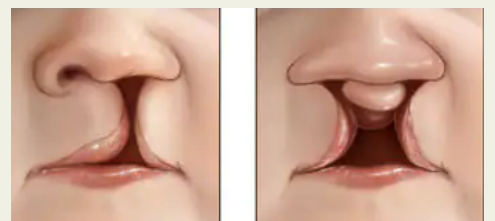
un apropiado tratamiento en las primeras semanas de vida con **arnés de Pavlik**, ha conseguido devolver la normalidad anatómica y funcional a las caderas que estaban completamente luxadas.



LABIO LEPORINO.

El labio leporino y la hendidura del paladar suceden cuando los tejidos de la cara y de la boca del bebé no se fusionan de manera adecuada. Normalmente, los tejidos que conforman el labio y el paladar se fusionan entre sí durante el segundo y el tercer mes del embarazo. Pero en los bebés con labio leporino y hendidura del paladar, la fusión nunca ocurre, o bien es parcial, dejando una abertura.

Los genes que provocan la hendidura son heredados de la madre o del padre, ya sea solos o como parte de un síndrome genético que comprende el labio leporino o la hendidura del paladar como uno de los signos.



MALFORMACIONES CROMOSÓMICAS

Se denomina anomalía cromosómica a la ausencia, duplicación o formación incorrecta de una parte de un cromosoma.

SÍNDROME DE DOWN.

El síndrome de Down es una afección en la que una persona tiene un cromosoma adicional o una parte adicional de un cromosoma. Esta copia adicional cambia la forma en que se desarrollan el cuerpo y el cerebro de un bebé. Esto puede causar desafíos tanto mentales como físicos durante la vida. Aunque las personas con síndrome de Down pueden actuar y verse de manera similar, cada persona tiene habilidades diferentes.

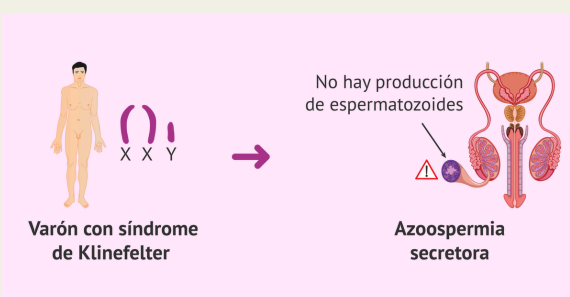
En general, el síndrome de Down no se hereda. Ocurre por casualidad, como un error al dividirse las células durante el desarrollo temprano del feto.



SÍNDROME DE KLINEFELTER.

El síndrome 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.

El síndrome de Klinefelter puede afectar adversamente el crecimiento testicular y genera testículos más pequeños de lo normal, lo cual puede llevar a una menor producción de testosterona. El síndrome también puede causar reducción de la masa muscular, reducción del vello corporal y facial, y agrandamiento del tejido mamario.



SÍNDROME DE TURNER.

El Síndrome de Turner es una alteración genética originada por la ausencia parcial o total de un cromosoma sexual X y es considerado la alteración de los cromosomas sexuales más frecuente y la única monosomía compatible con la vida, se presenta solo en pacientes del sexo femenino.

Las niñas y mujeres con ST tienen riesgo de nacer con anomalías congénitas en corazón y riñones así como tener infecciones crónicas o recurrentes del oído medio.

Son propensas a desarrollar problemas cardiovasculares como ensanchamiento o estrechamiento de la válvula aortica, hipertensión arterial, sobrepeso, diabetes, cataratas, tiroiditis de Hashimoto y huesos frágiles.



BIBLIOGRAFÍA

1. UNIVERSIDAD DEL SURESTE [UDS], (2024) ANTOLOGÍA DE MORFOLOGÍA Y FUNCIÓN
OBTENIDA DE:
<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/cee8abc01c86071a46e3a2aa9fe07a7f-LC-LEN302%20MORFOLOGIA%20Y%20FUNCION.pdf>
2. [https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002048.htm#:~:text=Un%20trastorno%20monogen%C3%A9tico%20\(tambi%C3%A9n%20llamado,su%20impacto%20combinado%20es%20considerable.](https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002048.htm#:~:text=Un%20trastorno%20monogen%C3%A9tico%20(tambi%C3%A9n%20llamado,su%20impacto%20combinado%20es%20considerable.)
3. <https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/anemia/anemia-hemolitica>
4. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302>
5. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000366.htm>
6. <https://revistanefrologia.com/es-metodos-agnostico-genetico-las-enfermedades-articulo-X2013757511002577#:~:text=En%20cambio%2C%20las%20enfermedades%20polig%C3%A9nicas,enfermedad%2C%20como%20por%20factores%20ambientales.>
7. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001114.htm>
8. <https://www.orthopediatrica.es/luxacion-congenita-de-cadera/#:~:text=El%20t%C3%A9rmino%20luxaci%C3%B3n%20congenita%20de,de%20la%20DISPLASIA%20DE%20CADERA.>
9. <https://mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cleft-palate/symptoms-causes/syc-20370985#dialogId25521150>
10. <https://medlineplus.gov/spanish/downsyndrome.html>
11. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/klinefelter-syndrome/symptoms-causes/syc-20353949>
12. <https://www.gob.mx/salud/censia/articulos/sindrome-de-turner-alteracion-genetica-que-afecta-a-mujeres-131151?state=published>