



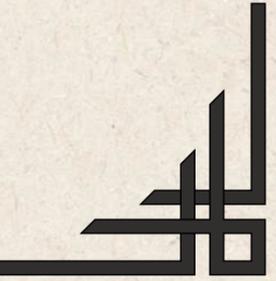
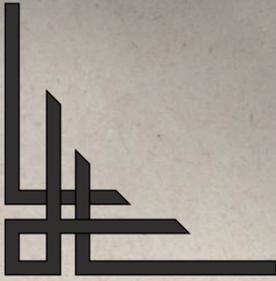
MALFORMACIONES



CONGREGADAS



Presented by  
luis angel marin  
hernandez



# Introduction

## 1. Mecanismos Morfogénicos Detallados

- Malformaciones:

- Ocurren por errores en la formación inicial de tejidos (ej. falla en el cierre del tubo neural → espina bífida).
- Causas comunes: Mutaciones genéticas (ej. FGFR3 en acondroplasia), alteraciones en señales moleculares (ej. vía SHH en holoprosencefalia).

- Disrupciones:

- Agentes externos como infecciones (rubéola, CMV), isquemia placentaria o teratógenos (talidomida, alcohol).
- Ejemplo clásico: Síndrome de banda amniótica (amputaciones por fibras del saco amniótico).

- Deformaciones:

- Compresión mecánica fetal (ej. oligohidramnios → hipoplasia pulmonar, pie zambo).
- Factores de riesgo: Embarazo múltiple, útero pequeño, miomas uterinos.



## 2. Enfoque por Sistemas con Ejemplos Relevantes

### Sistema Nervioso Central:

Anencefalia: Falta de cierre del neuroporo anterior (letal).

Hidrocefalia congénita: Obstrucción del acueducto de Silvio (asociada a X frágil).

### Cardiovasculares:

Comunicación interventricular (CIV): Defecto septal por falla en la fusión de crestas endocárdicas.

Síndrome de Holt-Oram: Defectos cardíacos + anomalías en extremidades (gen TBX5).

### Craneofaciales:

Síndrome de Treacher Collins: Hipoplasia mandibular y malformaciones óticas (gen TCOF1).

Secuencia de Pierre Robin: Micrognatia + glosoptosis + fisura palatina.

### Osteomusculares:

Acondroplasia: Mutación en FGFR3 → enanismo rizomélico.

Artrogriposis: Contracturas articulares por falta de movimiento fetal.



# 3. Avances en Diagnóstico Prenatal



- Técnicas de imagen:
- Ecografía 4D: Detecta anomalías faciales (ej. labio leporino) a las 18–22 semanas.
- RM fetal: Útil para evaluar malformaciones cerebrales (ej. agenesia del cuerpo calloso).
- Genética:
- Secuenciación de exoma completo (WES): Identifica mutaciones en genes como CHD7 (síndrome de CHARGE).
- PCR cuantitativa: Diagnóstico rápido de trisomías (ej. síndrome de Down).

# 4. Manejo y Tratamiento

1

- Intervenciones quirúrgicas tempranas:
  - Corrección de fisura palatina (a los 9-12 meses).
  - Cierre de defectos de pared abdominal (gastrosquisis, onfalocele).

2

- Terapias multidisciplinarias:
- Cardiopatías: Cateterismos o cirugía en neonatos (ej. corrección de tetralogía de Fallot).
  - Neurorehabilitación: Para espina bífida (ej. fisioterapia, sillas de ruedas adaptadas).





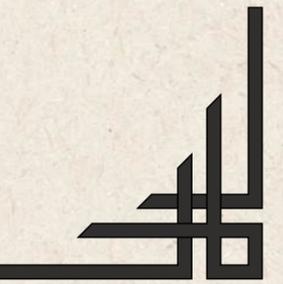
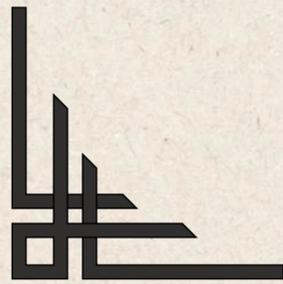
## 5. Prevención y Consejo Genético

- Ácido fólico: Reduce un 70% los defectos del tubo neural (dosis: 400  $\mu\text{g}/\text{día}$  pregestacional).
- Evitar teratógenos: Alcohol, isotretinoína, radiación.
- Estudios familiares:
- Cariotipo: Para translocaciones balanceadas en padres con hijos con trisomías.
- Panel de portadores: En consanguinidad (ej. fibrosis quística, atrofia muscular espinal).
- 





- 6. Datos Epidemiológicos
- Prevalencia global: 3–6% de recién nacidos vivos.
- Causas de mortalidad infantil: Las malformaciones congénitas representan el 20% de las muertes neonatales (OMS).
- Síndromes frecuentes:
  - Síndrome de Down (1/700 nacimientos).
  - Síndrome de Turner (1/2,500 niñas).
-



- 7. Casos Clínicos Destacados
- Síndrome de Poland: Ausencia unilateral del músculo pectoral + sindactilia.
- Secuencia de Potter: Oligohidramnios → hipoplasia pulmonar + facies característica.
-

Thank  
You!

