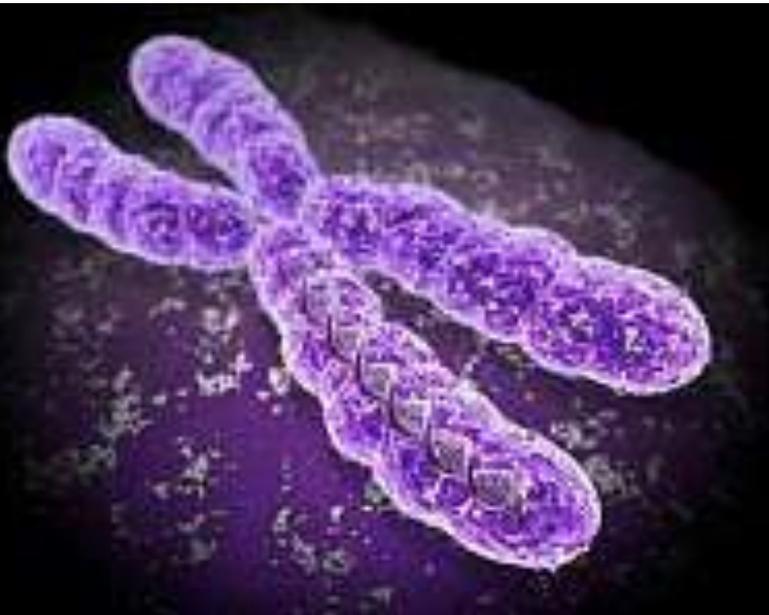


Hospital Universitario Dr. Jose Eleuterio Gonzalez.

Traumatologia y Ortopedia.

Ortopedia Pediatrica.

Defectos congenitos.



Maestros: Dr. Jose Fdo. de la Garza
Dr. Aurelio G. Martinez
Dr. Jose A. Moreno
Dr. Guillermo Salinas

Asesor: Dra. Beatriz de la Fuente
Dr. Felipe Delgado Cantu

[Definición]

- Defectos estructurales de órganos o tejidos que resultan de la alteración del desarrollo embrionario normal presentes al nacimiento.

[Epidemiologia]

- Prevalencia al nacimiento: 2%
- Recien nacidos muertos: 12%
- Seguimiento a 5 a \uparrow 17 %

- 
- En países desarrollados constituyen 2ª causa de morbimortalidad infantil.
 - En países subdesarrollados representa 2ª causa de mortalidad en 1^{eros} 12 meses de vida



- Mayor.
 - Anomalia que altera la funcion y/o puede poner en peligro la vida.

- Menor.
 - Anomalia que afectan poco la salud y sin consecuencias importantes.



Defectos congénitos

Mayores

Menores

Aislados

Múltiples Aislados Múltiples

Cualitativos

Cuantitativos

Cualitativos

Malformación
Deformación
Disrupción
Displasia

Alteraciones en el crecimiento
Generalizado
Localizado
Asimétrico

Síndrome
Asociación
Secuencia
Complejo

[Clasificación]

- Segun su patogenia:
 - Malformacion
 - Deformacion
 - Disrupcion
 - Displasia

■ Malformacion.

- Alteracion intrinseca de cualquier estructura corporal con un desarrollo anormal
- Periodo embrionario



■ Deformacion.

- Alteracion en la forma de un organo o region anatomica causada por fuerzas mecanicas externas, siendo el tejido afectado intrinsecamente normal.
- Periodo fetal.
- Suelen corregirse.



■ Disrupcion.

- Falta de continuidad anatomica de uno o varios tejidos, independiente a la causa que la origino.

- Banda amniotica
- Teratogenos



■ Displasia.

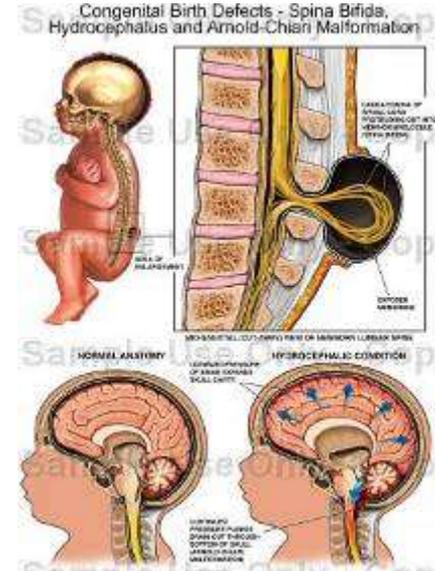
- Organización anormal de células dentro de un tejido.
- Defecto en gen, alto riesgo en hermanos y descendencia.
- Efectos visibles en todo el cuerpo



- Síndrome:
alteraciones múltiples de diferente origen embrionario que presentan un patrón único y están relacionados por su patogenia.
 - Sdme.
Waardenburg



- Secuencia: Grupo de defectos congénitos donde se presenta una alteración primaria provocando cambios en cascada que en principio no se encuentran relacionadas embriológicamente una con otra.



- Complejo: Grupo de alteraciones de estructuras corporales diferentes, localizadas en la misma region de desarrollo embrionario
 - Enfermedad de crouzon
 - Anomalia De Poland



[Etiologia]

- Genetica
 - 30-40%
 - Mutaciones geneticas 7%
 - Alteraciones cromosomicas 6%
 - Multifactorial 30%
- Ambiental
 - 5-10%
 - Infecciones (STORCH) 2%
 - Radiaciones 2%
 - Medicamentos(talidomida, cumarinicos) 2%
- Idiopatica
 - 50-60%



■ Genética.

○ Cromosómicas

○ Mutaciones genéticas

■ A. Dominantes

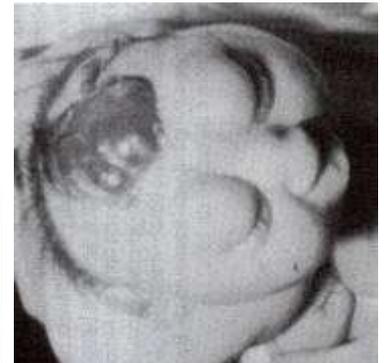
■ A. Recesivas

■ Ligadas a X (Dominantes y recesivas)

■ Genética.

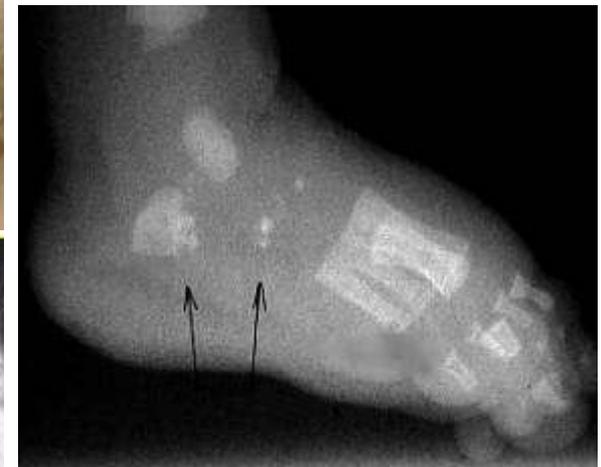
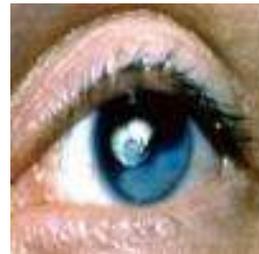
○ Multifactorial.

- Anencefalia
- Espina bifida
- Luxacion congenita de cadera



■ Ambiental.

- Drogas y quimicos
 - Talidomida: focomelia, cardiopatia
 - Warfarina: epifisis punteadas
 - Fenitoina: cardiopatia, hipoplasia digital
 - Alcohol: Fetopatia alcoholica
- Infecciones maternas
 - TORCH: microcefalia, corioretinitis, cataratas, microftalmia



■ Alteraciones cromosomicas

- Numericas: cambios en la dotacion total o individual de cromosomas
 - poliploidias
 - Aneuploidias
- Estructurales: uno o mas cromosomas sufren alteraciones en su morfologia, variando de forma y tamano.
 - Balanceada
 - No balanceada



■ A. Numericas.

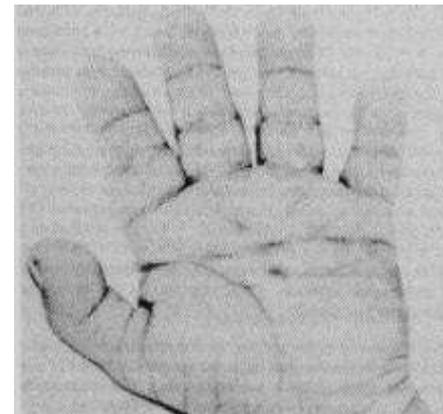
- Incidencia 0,5% en RNV
- Poliploidias: triploidias (69XXY) representan 15% abortos espontaneos. Las tetraploidias son infrecuentes (5%).
- 50-60% de los abortos; trisomia 16 mas frecuente

[Trisomia 21]

- S. de Down
- Dr Langdon Down, London, 1866.
- 50% mueren antes de nacer
- Ausencia de disyuncion materna
- Incidencia 1/650 RNV
- >40a.: 1/30
- IQ 25-75
- < 10% vive la 40a



- Retraso mental, epicanto, macroglosia, oreja pequeña cardiopatías(PCA),
- >2a decada Alzheimer
- Pliegue palmar, separacion entre 1°y 2° ortejos
- 5° dedo incurvado
- Hipotonia, laxitud articular



[Trisomia 18]

- S. de Edwards
- 2a mas frecuente
- Incidencia 1/10 000
- Edad materna avanzada
- Ausencia de disyuncion materna
- Pie en mecedora, torax en escudo, hipertonia, hidrops fetalis, dedos en flexion, nefropatias, retraso del crecimiento.
- Esperanza de vida <1a



[Trisomia 13]

- S. de Patau
- Incidencia 1/10 000
- Edad materna avanzada
- No disyuncion materna
- Microcefalia, labio hendido, polidactilia
- Esperanza de vida 3 meses





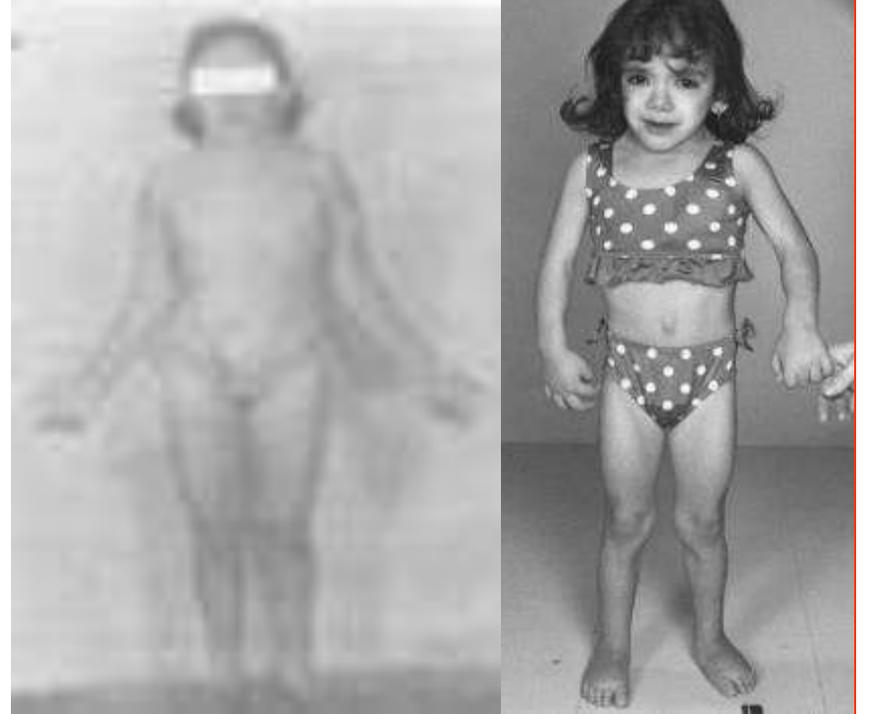
■ Alteraciones cromosómicas.

○ Sexuales.

- Repercusión fenotípica menor, incidencia mayor
- 1 de cada 250 amniocentesis en >35a

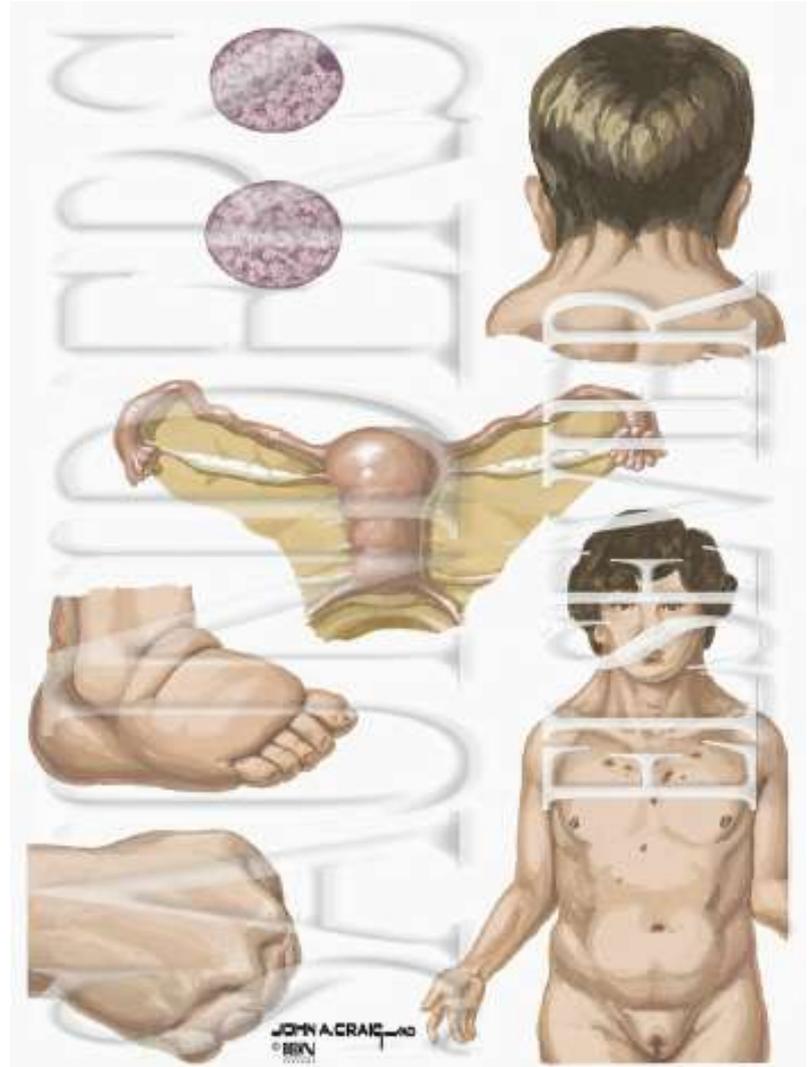
Síndrome de Turner

- Prevalencia 1/2 500
- Descrito por Henry Turner 1938
- Monosomía cromosoma X (45,X) 40-60%
- 20% abortos 1er trim
- Sin asociación a edad materna
- No recurrencia
- Ausencia de caracteres sexuales secundarios



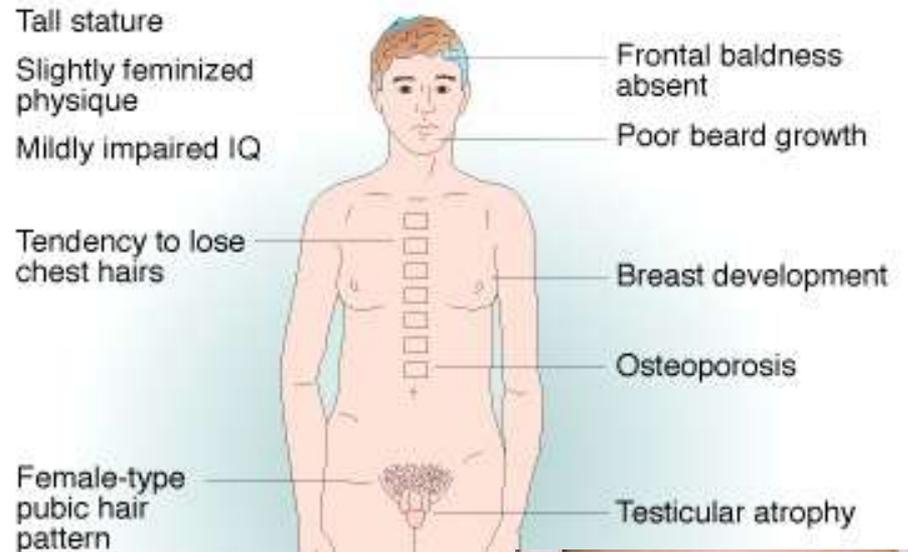
Síndrome de Turner

- Intelecto normal
- Pterigium colli
- Cubito valgo
- Cintillas gonadales, útero hipoplásico
- Talla corta
- Amenorrea primaria



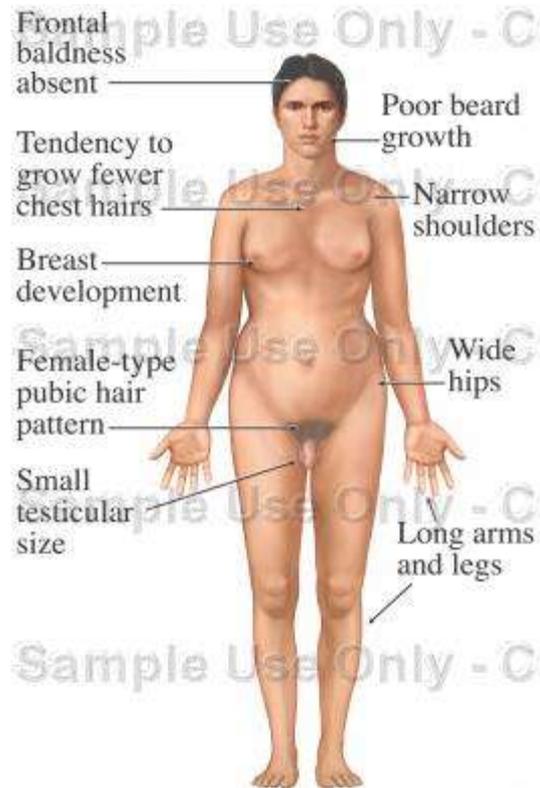
Síndrome de Klinefelter

- Incidencia 1/1000 RNV
- Responsable de 10% esterilidad
- Cariotipo 47,XXY.



Síndrome de Klinefelter

- Estatura elevada
- Hipoplasia testicular, azoospermia
- [↓] testosterona
- Ginecomastia 40%
- Retraso mental 20%



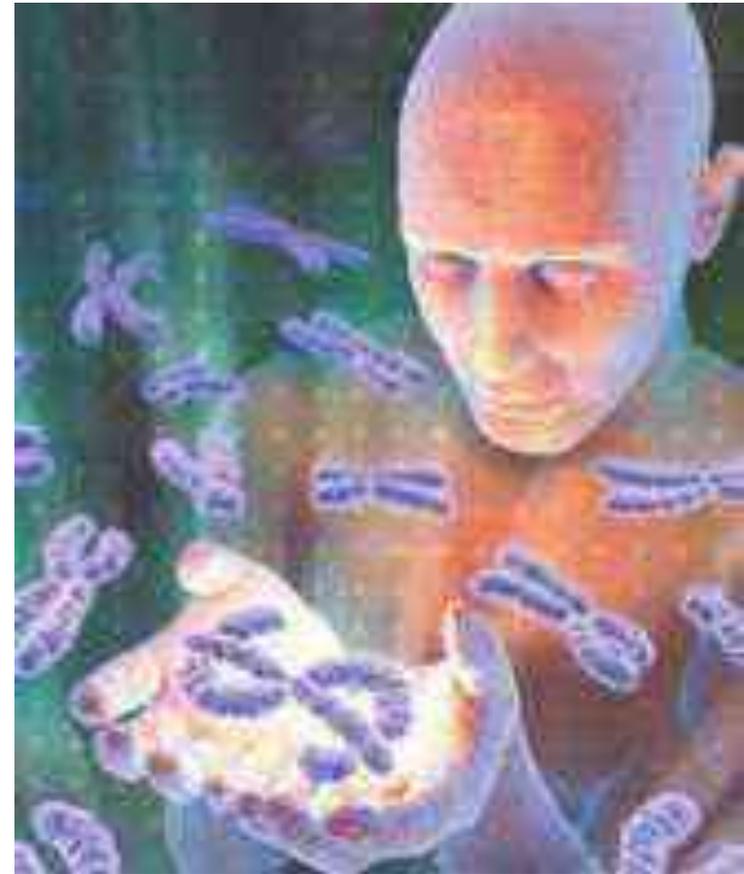
Síndrome del triple X

- Incidencia 1/1000 RNV
- Fenotipo normal
- Conducta infantil
- Fertilidad normal
- Vida fértil acortada



[Consejo Genetico.]

- La genetica clinica trata el diagnostico y el manejo de los aspectos medicos, sociales y psicologicos de las enfermedades hereditarias.



[Consejo Genetico.]

Indicaciones del consejo genetico

1. Hijo previo con anomalias, retraso mental, defecto congénito aislado.
2. Antecedente familiar de enfermedad hereditaria
3. Diagnostico prenatal
4. Consanguinidad
5. Exposición a teratogenos
6. Abortos repetidos
7. Enfermedad genética
8. Seguimiento de prueba neonatal.

[Consejo Genetico.]

Objetivos :

1. Comprender el dx, tx y curso probable
2. Entender riesgos de recurrencia
3. Identificar valores, creencias afectadas
4. Elegir terapeutica apropiada
5. Evaluacion clinica continua



Gracias

16 1 2005
Quebec

[Question for a connoisseur]

- What size?
- 34 D ?
- 36 E ?
- 38 F ?



[Answer for a connoisseur]

- Answer :

