



TEMA 7 GUIA 7.2

ETIOLOGÍA AMBIENTAL DE LOS DEFECTOS CONGENITOS.

Con esta guía de preguntas se pretende conducir al estudiante al encuentro del razonamiento que permita identificar la acción de un teratógeno sobre momentos específicos del desarrollo embrionario. Los contenidos relacionados con el mismo aparecen en el capítulo 17 del texto de la asignatura.

A continuación aparece una lista de ejercicios. Debe aparecer una opción de “Respuesta correcta” que el alumno pueda marcar. El texto de las repuestas está marcado en azul

Defectos congénitos de etiología ambiental

- 1- ¿A qué se denomina agente teratógeno?
- 2- ¿Cuáles manifestaciones anormales relacionadas con la concepción y el embarazo que suelen ser indicadores de teratogenicidad?
- 3- ¿A qué se debe el efecto y severidad de expresión de los defectos congénitos que pueden producir los agentes calificados como teratógenos?
- 4-¿Cómo pueden clasificarse atendiendo a su naturaleza los agentes teratógenos exógenos?
- 5- ¿Por qué se puede considerar que el efecto de agentes biológicos sobre el embrión son de tipo disruptivo?
- 6- ¿Conoce algún mecanismo celular del desarrollo que pueda ser vulnerable a la acción de un agente biológico?
 - a-) De ser así ¿qué tipos de defectos congénitos podrían producirse?
- 7- ¿Podría dejar de formarse un órgano por defecto de competencia de una región embrionaria que debe responder al fenómeno de inducción genéticamente programada por el efecto en ese momento del desarrollo de un agente biológico? Argumente su respuesta.
- 8- ¿Tienen el mismo efecto los teratógenos biológicos antes y después de la semana 12 del desarrollo? ¿Por qué?
- 9- ¿Cuáles son los defectos congénitos que aparecen con mayor frecuencia como efecto de teratógenos virales?
- 10- ¿Puede transmitirse de madre a hijos la acción de un agente biológico no tratado?
 - a-) En tal caso ¿podría este fenómeno ser confundido como un defecto falsamente hereditario?
- 11- ¿Cómo se clasifican los agentes teratógenos químicos?

12- ¿Cuáles son los agentes físicos que actúan como teratógenos durante el embarazo?
a-) Además de su acción como teratógenos ¿qué otros efectos tienen sobre el material genético las radiaciones?

13- ¿Qué defectos metabólicos maternos pueden tener efectos como teratógenos?

14- Caracterice los tipos de defectos congénitos de las extremidades.

OTRAS PREGUNTAS

1. En Europa en el año 1958-1962 comenzaron a nacer niños con ausencia de miembros parcial o total y otros defectos congénitos, más que lo esperado epidemiológicamente para esa población. Se decidió realizar un estudio epidemiológico y encuestar a todas las madres de estos pacientes. Escoja de las siguientes propuestas los elementos que incluiría en la entrevista y por cada una de sus preguntas recibirá una respuesta:

- a) Antecedentes familiares de ésta u otras malformaciones en la familia
- b) Antecedentes de ingestión de alcohol durante el embarazo
- c) Enfermedades maternas durante el embarazo
- d) Medicamentos ingeridos durante el embarazo
- e) ¿Cuáles?

RESPONDA:

¿A cual de los dos medicamentos le daría más valor?

¿En que trimestre le daría más valor a la exposición: PRIMERO, SEGUNDO O TERCERO?

¿En qué período de la gestación específicamente? CIGOTO, EMBRIÓN, FETO.

2- En 1945 fue lanzada por Estados Unidos en Hiroshima y Nagasaki una bomba atómica que llevó a la rendición de las tropas japonesas. Una gestante sobreviviente de este hecho tuvo un hijo (caso 1) con múltiples defectos congénitos entre los cuales estaba una reducción de miembros asimétrico y microcefalia GALERIA DE IMÁGENES TEMA 8 **imagen 9**. Su hija de 10 años, sin defectos congénitos, también sobrevivió, y 15 años después tuvo una hija (caso 2) con un defecto de reducción de extremidades parcial: ausencia de radio y pulgar rudimentario bilateral y simétrico y una cardiopatía congénita **Insertar imagen 10** Esta niña fue examinada por el genetista clínico que diagnosticó un Síndrome Holt Oram autosómico dominante producido por una nueva mutación en el gen TBX 5.

RESPONDA:

a) ¿Actuaron las radiaciones de igual manera en ambos casos?

b) De los defectos congénitos del caso 1 escoja su clasificación, etiología, período en el que ocurrió y cómo actuó el agente:

- I. MALFORMACIÓN DISRUPCIÓN DEFORMIDAD O DISPLASIA
- II. GENÉTICA MONOGENICA/ GENÉTICA CROMOSÓMICA/ MULTIFACTORIAL/ AMBIENTAL.
- III. PERÍODO PRECIGÓTICO/ CIGOTO/ PERÍODO EMBRIONARIO/ PERÍODO FETAL.
- IV. AGENTE MUTÁGENO/ AGENTE DISRUPTIVO/ AGENTE CANCERÍGENO.

c) De los defectos congénitos del caso 2 escoja su clasificación, etiología, período en el que ocurrió y cómo actuó el agente:

- I. MALFORMACIÓN DISRUPCIÓN DEFORMIDAD O DISPLASIA.
- II. GENÉTICA MONOGENICA/ GENÉTICA CROMOSÓMICA/ MULTIFACTORIAL/ AMBIENTAL.
- III. PERÍODO PRECIGÓTICO/ CIGOTO/ PERÍODO EMBRIONARIO/ PERÍODO FETAL.
- IV. AGENTE MUTÁGENO/ AGENTE DISRUPTIVO/ AGENTE CANCERÍGENO.

3- China fue pionera en hacer la toma de muestra de vellosidades coriónicas para diagnóstico prenatal entre las 7 y 14 semanas de gestación. Entre 1991 y 1996 se reportaron varios casos que se habían sometido al proceder con anomalías de miembros, de la lengua y mandíbula pequeña (micrognatia) e inteligencia normal, conocido como espectro hipoglosia-hipodactilia.

- a) Escoja en qué período resulta más probable que se realizaran el proceder: 7-10 semanas ó 10-14 semanas
- b) Elija el término adecuado para describir los defectos congénitos referidos: MALFORMACION/ DISRUPCION/ DEFORMIDAD/ DISPLASIA.

4- En Minamata, en Japón, por el año 1975 los residuales mercuriales de la industria química vertidos en un río, contaminaron las aguas y por la ingestión de moluscos y peces de la bahía hubo cerca de 115 muertos y niños nacidos en este período de tiempo con sordera, ceguera y parálisis cerebral infantil, que Eugene Smith fotografió en su libro: **Minamata: una advertencia al mundo**. Conociendo que el mercurio es un metal pesado de acúmulo lento, interprete los daños producidos a estos niños.

PERIODO PRECIGOTICO/ CIGOTO/ EMBRIÓN/ FETO
¿Porqué?

SITUACIÓN PROBLÉMICA

Un feto producto de una gestación con oligoamnios (poco líquido amniótico) al ser examinado tiene cara plana y pies en posición anómala (varo-equino) y se identifica como causa de la disminución del líquido una agenesia renal **Ver imagen pie varo Fig 11**

- 1- Identifique los defectos congénitos de este feto
- 2- Precise la etiología probable si se recoge el antecedente del padre con agenesia renal unilateral
- 3- Si se recoge el antecedente de una diabetes materna no compensada en el primer trimestre sin otros antecedentes familiares ¿Cambiaría su apreciación sobre la etiología de este defecto primario? ¿cómo lo clasificaría entonces?

Es evaluado en la consulta de psicología un niño de edad preescolar por retardo en el desarrollo psíquico e hiperactividad. EF: signos faciales: fisuras parpebrales cortas, labio superior fino y filtrum aplanado.

Antecedentes patológicos familiares de discapacidad intelectual: No

Antecedentes de enfermedades maternas: No

Antecedentes de ingestión de medicamentos durante el embarazo: No

Antecedentes de ingestión de bebidas alcohólicas: Sí

RESPONDA:

¿Cuál podría ser la etiología más probable para explicar los hallazgos fenotípicos de este paciente?

Pareja que acude a consulta de genética clínica pues han tenido un niño que presenta una cardiopatía congénita: transposición de grandes vasos, microcefalia, microtia (orejas muy pequeñas). y rasgos faciales característicos; micrognatia (mentón pequeño), puente nasal aplanado e hipertelorismo ocular (ojos muy separados entre sí), Como antecedentes familiares ambos padres niegan antecedentes de enfermedades hereditarias y o malformaciones congénitas, Como dato positivo al interrogatorio refiere la madre haber ingerido desde 6 eses antes embarazarse y hasta la semana doce: 25000 UI diarias de vitamina A como tratamiento para una displasia mamaria

Clasifique los defectos congénitos

Etiología probable: