



RESUMEN

Las malformaciones congénitas son alteraciones en la estructura de un órgano o parte del cuerpo; debidas a trastornos en su desarrollo durante la gestación, causados por factores genéticos o ambientales, provocando además alteración del funcionamiento del órgano afectado.

Su importancia radica en tratarse de un problema frecuente (15 de cada 1.000 recién nacidos) y grave; ya que puede comprometer a órganos vitales, causando la muerte y en aquellos que logran sobrevivir, requerir tratamientos largos y costosos.

ABSTRACT

The congenital malformations are alterations in the structure of an organ or part of the body; due to dysfunctions in their development during the gestation, caused by genetic or environmental factors, also causing alteration of the operation of the affected organ.

Their importance resides in being a frequent problem (recently born 15 of each 1.000) and burden; since it can commit to vital organs, causing the death and in those that are able to survive, to require long and expensive treatments.





ÍNDICE

1.- INTRODUCCIÓN

2.- MALFORMACIONES CONGÉNITAS

2.1.- MALFORMACIONES CONGÉNITAS ENCÉFALICAS

- HIDROCEFALIA**
- MACROCEFALIA**
- MICROCEFALIA**
- ACEFALIA**
- ANENCEFALIA**
- EXENCEFALIA**
- MICROENCEFALIA**
- HIDRANENCEFALIA**
- OCTOCEFALIA**
- MEGALOENCEFALIA**
- PLAGIOCEFALIA**
- PORENCEFALIA**
- LISENCEFALIA**
- ININCEFALIA**
- HOLOPROSENCEFALIA**
- ESQUIZENCEFALIA**
- ESCAFOCEFALIA**
- COLPOCEFALIA**
- OXICENFALIA**
- BRAQUIOCEFALIA**
- TRIGONOCEFALIA**





2.2.- MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LA CARA

MALFORMACIONES DE LA LENGUA

- QUISTE Y FISTULAS LINGUALES CONGÉNITAS
- ANQUILOGLOSIA (LENGUA FRENADA)
- MACROGLOSIA
- MICROGLOSIA
- LENGUA BÍFIDA HENDIDA (GLOSOSQUISIS)

LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO

HENDIDURAS FACIALES

OTRAS MALFORMACIONES

- MALFORMACIONES EN EL OJO
 - DESPRENDIMIENTO CONGÉNITO DE RETINA
 - COLOBOMA DE LA RETINA
 - CICLOPÍA
 - MICROFTALMIA
 - ANOFTALMIA
 - COLOBOMA DEL IRIS
 - ANIRIDIA CONGÉNITA
 - MEMBRANA PUPILAR PERSISTENTE
 - PERSISTENCIA DE LA ARTERIA HIALOIDEA
 - AFAQUIA CONGÉNITA
 - GLAUCOMA
 - CATARATA
 - EDEMA ÓPTICO
 - PTOSIS CONGÉNITA DE PÁRPADOS
 - COLOBOMA PALPEBRAL





-CRIPTOFTALMOS

▪ **MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL PABELLÓN**

AURICULAR

- APÉNDICE AURICULARES
- AUSENCIA DEL PABELLÓN AUDITIVO
- MICROTIA
- SENOS PREAURICULARES
- ATRESIA DEL MEATO ACÚSTICO EXTERNO
- AUSENCIA DEL MEATO ACÚSTICO EXTERNO

▪ **HIPOPLASIA DEL ESMALTE**

▪ **VARIACIONES DE LA FORMA DEL DIENTE**

▪ **MALFORMACIONES NUMÉRICAS**

- DIENTES DE TAMAÑO ANÓMALO
- DIENTES FUSIONADOS
- QUISTE DENTIGERO
- AMELOGENEA IMPERFECTA
- DENTINOGENEA IMPERFECTA
- DIENTES DE COLORACIÓN ANÓMALA

2.3.- MALFORMACIONES EN LA REGIÓN TORÁCICA

ONFALOCELE CONGÉNITO

HERNIA UMBILICAL

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LA MÉDULA

ESPINAL

- **ESPINA BÍFIDA QUÍSTICA**
- **ESPINA BÍFIDA OCULTA**





- SENO DÉRMICO RAQUÍDEO

MALFORMACIONES EN GLÁNDULAS MAMARIAS

- GINECOMASTIA
- ATELIA
- APLASIA MAMARIA
- POLITELIA
- GASTROSQUISIS

2.4.-MALFORMACIONES EN LAS EXTREMIDADES

MALFORMACIONES EN LAS EXTREMIDADES

SUPERIOR- INFERIOR

- TETRA- AMELIA
- MANO Y PIES HENDIDOS
- BRAQUIDACTILIA
- SINDACTILIA
- POLIDACTILIA

MALFORMACIONES SUPERIOR

- AUSENCIA CONGÉNITA DE RADIO

MALFORMACIONES INFERIOR

- LUXUACIÓN CONGÉNITA DE LA CADERA
- RODILLA VARA
- SIRENOMELIA
- PIE LANGOSTA O HENDIDO
- PIE ZAMBO CONGÉNITO

3.- AUTORAS (BIOGRAFÍA)

4.-BIBLIOGRAFÍA





INTRODUCCIÓN

Toda pareja al integrarse sueña con una familia ideal, donde los hijos cumplan las expectativas y deseos paternos (“¿Se parecerá a ti...?”).

Una de las preocupaciones principales de los padres ante la llegada de un bebé es que nazca sano. Para ello, es importante tomar algunas precauciones antes y durante los meses de gestación.

El desarrollo intrauterino se divide en el periodo embrionario que ocupa las primeras 9 semanas y el periodo fetal que finaliza al nacimiento. En el periodo embrionario es donde se produce la organogénesis fundamentalmente por el crecimiento y maduración de los órganos con una notable disminución de la susceptibilidad a agentes teratógenos en los períodos más tardíos.

Los tres primeros meses de embarazo son los más sensibles, debido a que se están formando los órganos del bebé. Durante este tiempo, cualquier tipo de agresión (consumo de alcohol, tabaco o medicamentos) puede provocar serios daños en el embrión y en la formación de sus órganos.

Más adelante, el feto ya tiene todas sus partes bien formadas, es más resistente y sólo está aumentando de tamaño.

Un golpe cruel a la fantasía de los padres, es el nacimiento de un niño con una malformación congénita.

Pues una malformación congénita es una alteración del desarrollo anatómico que se presenta durante la vida intrauterina. Puede ser causada por diversos factores entre los cuales podemos mencionar: Factores de origen genético, Factores de origen ambiental.





MALFORMACIONES CONGÉNITAS

En la antigüedad las malformaciones eran vistas como un aviso o un castigo de los dioses. Incluso bastante recientemente se pensaba que algunos acontecimientos durante el embarazo (tales como ser asustada por un ratón) podían dar lugar a defectos específicos en el niño, por ejemplo, una marca de nacimiento con forma de ratón. Estas creencias todavía persisten en algunos lugares.

Puede ser causada por diversos factores entre los cuales podemos mencionar:

I. Factores de origen genético

Casi todas las anomalías que se pueden achacar a una causa única tienen un origen genético. Esto no significa que los padres sufran necesariamente del mismo defecto.

Puede ocurrir que sólo sean portadores de la condición o que el problema genético aparezca por primera vez en las células que van a dar lugar al niño. El 25% de todas las malformaciones tiene una causa genética conocida.

Existen tres tipos de enfermedades genéticas:

1. Alteraciones Monogénicas (Enfermedades mendelianas). Como el nombre lo indica, solo un gen está alterado, y estas condiciones se heredan en forma autosómica o ligada al sexo, dominante o recesiva, de acuerdo a las leyes de Mendel. Actualmente existen más de 3000 enfermedades de este tipo, entre las cuales está la acondroplasia, algunas anemias hereditarias, anomalías congénitas del metabolismo, las hemofilias, e incluso algunos tipos de cáncer

Los trastornos de un único gen normalmente tienen mayores riesgos de ser heredados y pueden ser:





- **Dominante** - se produce una anomalía cuando sólo uno de los genes de uno de los padres es anormal. Si el padre tiene el trastorno, el bebé tiene un 50 por ciento de posibilidades de heredarlo.

Ejemplos incluyen lo siguiente:

- Acondroplasia - desarrollo imperfecto de los huesos que causa el enanismo.
 - Síndrome de Marfán - trastorno del tejido conectivo que provoca extremidades largas y defectos cardíacos.
- **Recesivo** - sólo se produce una anomalía cuando ambos padres tienen genes anormales. Si ambos padres son portadores, el bebé tiene un 25 por ciento de posibilidades de tener el trastorno.

Ejemplos incluyen lo siguiente:

- Fibrosis Quísticas - trastorno glandular que produce exceso de mucus en los pulmones y problemas en la función pancreática y la absorción de los alimentos.

Anemia Drepanocítica - trastorno que produce glóbulos rojos anormales.

- Enfermedad de Tay Sachs - trastorno autosómico recesivo hereditario que produce la degeneración progresiva del sistema nervioso central, con resultados fatales (normalmente alrededor de los 5 años de edad).
- **Trastorno ligado al cromosoma X** - El trastorno está determinado por los genes del cromosoma X. Los principales afectados y quienes tienen el trastorno son los hombres. Las hijas de hombres que sufren el trastorno son portadoras del rasgo y tienen una posibilidad cada dos de transferirlo a sus hijos. Los hijos varones de las mujeres portadoras tienen una posibilidad cada dos de tener el trastorno.

Ejemplos incluyen lo siguiente:





○ Distrofia Muscular de Duchenne - Enfermedad de debilidad y desgaste muscular.

➤ **Hemofilia** - trastorno hemorrágico causado por bajos niveles, o ausencia, de una proteína de la sangre que es esencial para la coagulación

2. **Anomalías Cromosómicas.** Se producen ya sea por que existe mucho o poco material cromosómico, en el primer caso como por ejemplo en el síndrome de Down (o mongolismo), y en el segundo caso como en el síndrome de Turner. Generalmente se presentan al azar en hijos de padres normales.

Debe si quedar establecido que existen factores de riesgo conocidos tales como la edad materna y la exposición previa a radiaciones. El 50% de los abortos espontáneos presenta este tipo de alteraciones y se calcula que el 0.6% de los nacidos vivos, que presentan retardo mental y múltiples malformaciones congénitas presentan este tipo de alteración.

3. **Alteraciones multifactoriales,** debidos a la interacción de varios genes con el medio ambiente, el cual influye en la expresión poligénica. Generalmente se produce una malformación congénita, como fisura labial con o sin paladar comprometido, dislocación congénita de la cadera y espina bífida o, también una enfermedad común del adulto tal como hipertensión, aterosclerosis y esquizofrenia. Las malformaciones congénitas de este grupo afectan entre el 2-3% de los nacidos vivos y las enfermedades restantes tienen una prevalencia general de más del 15% en la población adulta.





II. Factores de origen ambiental

Los factores ambientales pueden ser clasificados de acuerdo a su naturaleza como: químicos, físicos y biológicos, se sabe que este tipo de sustancias son capaces producir malformaciones en el embrión pudiendo tener un rol importante en la carcinogénesis en el adulto.

a) Agentes biológicos

Es importante destacar la diferencia entre las malformaciones producto de una alteración del desarrollo, por la acción de un agente determinado, de la lesión congénita de carácter inflamatorio y/o necrótico que puede producir un agente infeccioso o tóxico como es el caso de la sífilis y la toxoplasmosis congénita. Entre los agentes biológicos, los virus han sido implicados en la producción de una gran variedad de malformaciones.

Los virus de mayor importancia son el virus de la Rubéola, Citomegalovirus, Herpes simple, Varicela zoster, virus de la Parotiditis y el virus del SIDA.

El virus de la Rubéola es uno de los que más extensamente han sido estudiados, observándose un período de riesgo desde la 3ra a la 16ava semanas de desarrollo intrauterino, siendo las primeras 8 semanas de mayor susceptibilidad. Entre las malformaciones que pueden observarse se conoce como síndrome Rubéola y está constituida por catarata, cardiopatía y sordera. La cardiopatía puede corresponder a ducto arterioso persistente, hipoplasia o estenosis de la arteria pulmonar, defecto del tabique ventricular, eventualmente una Tetralogía de Fallot. La infección intrauterina por citomegalovirus la mayor parte de las veces es asintomática, siendo el segundo trimestre del embarazo el período de mayor riesgo. La organogénesis que ya está casi completa al final de primer trimestre implica que las malformaciones congénitas producidas por la infección citomegálica son menos frecuentes.

La toxoplasmosis es un parásito que se encuentra en la carne no cocinada y en la materia fecal de los gatos y otros animales. Si las pruebas sanguíneas aplicadas a una





mujer embarazada muestran que no es inmune a la toxoplasmosis, no debería cambiar la arena del gato. El parásito afecta el sistema nervioso del feto, lo que le produce retardo, sordera y ceguera (Larsen).

La sífilis congénita es contraída por el feto cuando la espiroqueta cruza la barrera placentaria. Si la enfermedad se diagnostica y se trata antes del cuarto mes de embarazo, el feto no desarrollará sífilis. Más tarde en el embarazo, el feto puede sufrir daños en los huesos, hígado o cerebro.

El herpes genital, la gonorrea y la clamidia son infecciones de transmisión sexual que se contagian al bebé cuando pasa por el canal de nacimiento, es por ello que cuando la mujer tiene una infección, los médicos recomiendan una cesárea. Entre el 50 y 60% de los recién nacidos que contraen herpes muere, y la mitad de los sobrevivientes sufre daño cerebral o ceguera.

La mejor precaución contra estos trastornos congénitos es asegurarse que la mujer no se exponga a esas enfermedades antes o durante el embarazo.

b) Agentes químicos

En la actualidad los médicos recomiendan que las mujeres embarazadas no tomen ningún medicamento, ni siquiera aspirina, sin prescripción médica.

Entre los agentes químicos y fármacos capaces de producir malformaciones existe una larga lista dentro de los cuales se incluye las benzodiazepinas, el fenobarbital, el metotexate, la talidomida, los antagonistas del ácido fólico, hormonas, anticonvulsivantes, anticoagulantes, ácido retinoico, etc. y otras sustancias de interés como las drogas estupefacientes y la ingestión de alcohol.

Sólo recientemente se ha reconocido al alcohol como teratógeno, junto a su efecto se asocia un complejo síndrome alcohólico fetal caracterizado por retraso del crecimiento, microcefalia, defecto del tabique interauricular, fisuras palpebrales, hipoplasia del maxilar, etc.

Los tranquilizantes y antidepresivos han sido asociados con malformaciones congénitas.





El uso de cocaína puede producir abortos espontáneos, muerte neonatal, malformaciones en el bebé o el síndrome de muerte súbita del lactante.

El consumo de marihuana ha sido asociado con el crecimiento prematuro y el bajo peso neonatal. Lester y Dreher han catalogado a la marihuana como teratógeno conductual porque afecta al funcionamiento de los niños después del nacimiento.

c) Agentes Físicos

La exposición a la radiación también puede dañar al feto. Aquí cobran gran importancia las radiaciones ionizantes (los rayos X), las radiaciones ultravioletas, el calor, las presiones atmosféricas etc.

Las radiaciones ionizantes además de ser mutágenas son teratógenas. La exposición durante el período de organogénesis puede dar lugar a malformaciones como microcefalia, defectos craneales, espina bífida y otros. Sin embargo, la frecuencia por este tipo de exposiciones ha ido disminuyendo en la medida en que se han identificado estos factores y se han tomado las precauciones.

Demasiado calor también puede dañar al feto. Si una mujer embarazada se sumerge en agua muy caliente, la temperatura del feto puede elevarse lo suficiente para dañar su sistema nervioso central.

El daño fetal puede ser ocasionado incluso por permanecer 15 minutos En un baño de tina a 38.8°C o por 10 minutos a 41°C. Diversos estudios han demostrado que algunas mujeres dan a luz bebés con malformaciones después de pasar de 45 minutos a una hora en un baño de tina caliente (Harvey, McRorie y Smith).

En la actualidad, uno de cada 16 niños nace con algún tipo de defecto serio. (Nacional Foundation for the March of Dimes, 1977)

Sólo el 20% de los defectos congénitos son heredados, el otro 80% es causado por





defectos ambientales, daños sufridos durante el nacimiento o una combinación de causas. Aquí nos concentraremos en las malformaciones congénitas evidenciadas en el aspecto físico.

Existen malformaciones congénitas que son detectadas a simple vista, ya que alteran algún aspecto físico de la persona que la padece.

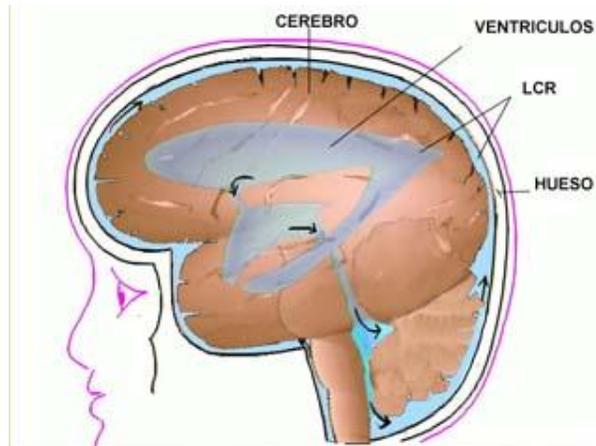
Entre las más comunes podemos mencionar tomando en cuenta las partes del cuerpo humano: encéfalo, cara, tronco y extremidades superiores e inferiores.





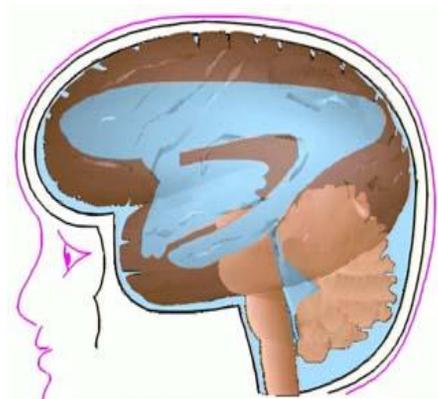
MALFORMACIONES ENCEFÁLICAS

HIDROCEFALIA



El término hidrocefalia deriva de las palabras griegas "hidro" que significa agua y "céfalo" que significa cabeza. Como indica su nombre, es una condición en la que la principal característica es la acumulación excesiva de líquido en el cerebro. Antiguamente se conocía a la hidrocefalia como "agua en el cerebro", el "agua" es en realidad líquido cefalorraquídeo (LCR) - un líquido cerebroespinal claro que rodea el cerebro y la médula espinal.

La acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo resulta en la dilatación anormal de los espacios en el cerebro llamados ventrículos. Esta dilatación ocasiona una presión potencialmente perjudicial en los tejidos del cerebro. El líquido cefalorraquídeo, tiene como fin proteger a los elementos del sistema nervioso (cerebro y médula espinal), actuando como amortiguador contra golpes y transportando las sustancias que se desechan.





El LCR circula, pasando de los ventrículos hacia un espacio entre el cerebro y las capas que lo rodean y de ahí es "eliminado" hacia la sangre.

Cuando por algún motivo el volumen de LCR aumenta dentro de la cabeza y el cerebro, se produce aumento del tamaño de los ventrículos, lo que es conocido como hidrocefalia. Esto produce un aumento de presión dentro de la cabeza, con sufrimiento para el cerebro.



MACROCEFALIA

La Macrocefalia es una alteración en la que el perímetro cefálico es más grande que el promedio correspondiente a la edad y el sexo del bebé o del niño. Es un término descriptivo más que de diagnóstico y es una característica de una variedad de trastornos. La macrocefalia también puede ser hereditaria. No siempre se puede relacionar a la macrocefalia con el retraso mental; sólo una forma de macrocefalia se



relaciona al retraso mental, en aproximadamente la mitad de los casos el desarrollo mental es normal. La macrocefalia puede ser causada por un cerebro agrandado o hidrocefalia. Puede ser asociada a otros trastornos tales como el enanismo, la neurofibromatosis y la esclerosis tuberosa.



MICROCEFALIA



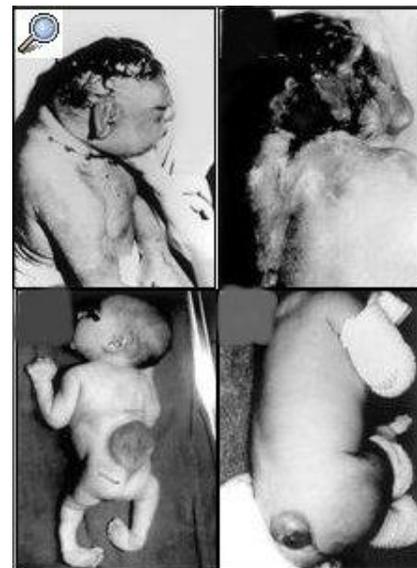
La microcefalia es un trastorno neurológico en el cual el perímetro cefálico es más pequeño que el promedio correspondiente a la edad y el sexo del niño. La microcefalia puede ser congénita o puede ocurrir en los primeros años de vida. El trastorno puede provenir de una amplia variedad de factores o condiciones que provocan un crecimiento anormal del cerebro o de síndromes relacionados con anomalías cromosómicas.

ACEFALIA

El término “Acefalia” significa literalmente ausencia de la cabeza. Es una malformación mucho menos común que la anencefalia. El feto acéfalo (sin cabeza) es un gemelo parásito unido a otro feto completamente intacto. El feto acéfalo tiene un cuerpo pero carece de cabeza y de corazón; el cuello del feto está unido al del gemelo normal. La circulación de la sangre del feto acéfalo la proporciona el corazón del hermano. El feto acéfalo no puede existir independientemente del feto al cual está unido.

ANENCEFALIA

La anencefalia se define como un defecto del tubo neural que ocurre cuando el extremo encefálico (la cabeza) del tubo neural no logra cerrarse, generalmente entre el 23° y el 26° día del embarazo, dando como resultado la ausencia de una parte importante del cerebro, el cráneo y del cuero cabelludo. Los niños con este trastorno nacen sin la parte anterior del cerebro-la parte más grande del mismo que es responsable del pensamiento y la coordinación. El tejido cerebral restante a menudo se





encuentra expuesto, es decir, no está recubierto de hueso o piel.

EXENCEFALIA

La Exencefalia es una malformación en la cual el cerebro está situado fuera del cráneo. Esta malformación se da generalmente en embriones durante las primeras etapas de la anencefalia.



A medida que un embarazo exencefálico progresa, el tejido nervioso se degenera gradualmente. Este defecto es incompatible con la vida; por lo tanto es inusual encontrar a un niño llevado a término con esta malformación.

Los niños que nacen con anencefalia generalmente son ciegos, sordos, inconscientes e insensibles al dolor.

Aunque algunos pacientes con anencefalia pueden nacer con un tallo cerebral rudimentario, la carencia de un cerebro operativo elimina permanentemente la posibilidad de recobrar el sentido. Pueden ocurrir acciones reflejas como la respiración y respuestas a sonidos o al tacto.

Esta condición es uno de los trastornos más comunes del sistema nervioso central fetal. Anualmente, entre mil y 2 mil bebés estadounidenses nacen con anencefalia. El trastorno afecta a las niñas más a menudo que a los varones. Se desconocen las causas de la anencefalia.

Aunque se cree que la dieta de la madre y la ingestión de vitaminas pueden desempeñar un papel importante, los científicos afirman que existen muchos otros factores relacionados.





MICROENCEFALIA

La Microencefalía es un trastorno caracterizado por un cerebro pequeño que puede ser causado por problemas en la proliferación de las células nerviosas. También se puede asociar a problemas maternos tales como alcoholismo, diabetes o sarampión. En algunos casos de microencefalía, el factor genético puede desempeñar un papel importante. Los recién nacidos afectados generalmente tienen defectos neurológicos de importancia y convulsiones. Es común presentar un desarrollo intelectual seriamente deteriorado, pero los problemas de función motora pueden ocurrir en etapas posteriores de la vida.

HIDRANENCEFALIA

La Hidranencefalía es una condición poco común en la cual los hemisferios cerebrales no están presentes y son substituidos por sacos llenos de líquido cerebrospinal. Por lo general, el cerebelo y el tallo cerebral se forman normalmente. Un bebé con Hidranencefalía puede parecer normal al nacer.

El tamaño de la cabeza y los reflejos espontáneos del niño tales como aspirar, tragar, llorar y el movimiento de los brazos y las piernas pueden parecer todos normales. Sin embargo, unas semanas después el niño comienza a sentirse irritable y muestra un aumento en la tonicidad o firmeza del músculo (hipertonía).

Después de varios meses de vida pueden comenzar las convulsiones y la hidrocefalia (acumulación excesiva de líquido en el cerebro). Otros síntomas pueden incluir problemas visuales, ausencia de crecimiento, sordera, ceguera, cuadriparesis espástica (parálisis) y defectos intelectuales.





La Hidranencefalia es una forma extrema de Porencefalia (un trastorno poco común, que será discutido más adelante en esta hoja informativa, caracterizado por un quiste o cavidad en los hemisferios cerebrales) y puede ser causado por problemas o lesiones vasculares, infecciones o trastornos traumáticos después de la 12^a semana de embarazo.

OCTOCEFALIA

La Octocefalia es un trastorno letal, cuya característica principal es la agnasia -una anomalía del desarrollo caracterizada por la ausencia total o virtual de la mandíbula inferior. Se considera letal debido al mal funcionamiento de la vía respiratoria. En la octocefalia, la agnasia puede ocurrir en forma independiente o en conjunto con la holoprosencefalia.

MEGALOENCEFALIA

La megalencefalia, es un trastorno en el que existe un cerebro anormalmente grande, pesado y con mal funcionamiento. No debe confundirse con la macrocefalia, que es un crecimiento anormal de la cabeza, pero no necesariamente del cerebro. Por definición, el peso del cerebro es mayor que el promedio correspondiente a la edad y el sexo del bebé o del niño. El crecimiento de la cabeza puede hacerse evidente en el nacimiento o la cabeza puede llegar a ser anormalmente grande en los primeros años de vida.

Se cree que la megalencefalia está relacionada con un problema en la regulación de la reproducción o proliferación de las células.

En un desarrollo normal, la proliferación de las neuronas - el proceso en el cual las células nerviosas se dividen para formar nuevas generaciones de células - se regula para generar el número correcto de células en el lugar apropiado y en el tiempo justo.

Los síntomas de megalencefalia pueden incluir retrasos en el desarrollo, trastornos convulsivos, disfunciones córticoespinales (de la corteza del cerebro y la médula espinal) y convulsiones. La megalencefalia afecta a los varones más a menudo que a las niñas.





PLAGIOCEFALIA

La Plagiocefalia (del griego *Plagio* = oblicuo y *cefala*= cabeza) resulta de la fusión unilateral prematura (el empalme lateral) de las suturas coronal o lambdoide. La sutura lambdoide une al hueso occipital (hueso que une a la cabeza con la columna vertebral) con los huesos parietales (huesos laterales superiores) del cráneo. La plagiocefalia es un trastorno caracterizado por una distorsión asimétrica (aplastamiento lateral) del cráneo. Es común encontrarla al nacer y puede ser el resultado de una malformación cerebral, un ambiente intrauterino restrictivo o de una tortícolis (un espasmo o rigidez de los músculos del cuello).

Una de sus variantes más extendidas es la plagiocefalia Posicional que consiste en una deformación craneal no sinestesia que describe un paralelogramo desde la vista superior de la cabeza y que genera en la zona posterior del cráneo un aplanamiento de un lado. Esta deformación es producto de una postura prolongada en una sola posición, causada generalmente por una tortícolis posicional o congénita. Produce orejas desalineadas, asimetría facial y abombamiento de la frente.

PORENCEFALIA

La Porencefalia es un trastorno médico extremadamente raro del sistema nervioso central que involucra un quiste o una cavidad en un hemisferio cerebral. Los quistes o las cavidades son generalmente el resultado de lesiones destructivas, aunque también pueden ser debidos a un desarrollo anormal. El trastorno puede ocurrir antes o después del nacimiento.

La Porencefalia tiene un número de causas diversas, a menudo desconocidas, incluyendo una falta en el desarrollo del cerebro o la destrucción del tejido cerebral. La presencia de quistes porencefálicos se puede detectar a veces realizando una transiluminación del cráneo en la infancia. El diagnóstico se puede confirmar por CT, MRI o una ultrasonografía.





Los niños más seriamente afectados muestran los síntomas del trastorno poco después del nacimiento y el diagnóstico se realiza generalmente antes del primer año de edad. Las muestras pueden incluir retrasos en el crecimiento y el desarrollo, Paresia Espástica (parálisis leve o incompleta), hipotonía (tono muscular disminuido), convulsiones (espasmos infantiles frecuentes) y macrocefalia o microcefalia.

Los individuos con Porencefalia pueden presentar un ausente o bajo desarrollo del habla, epilepsia, hidrocefalia, contracciones espásticas (contracción o acortamiento de músculos) y retraso mental. El tratamiento puede incluir terapia física, medicación para los trastornos convulsivos y una derivación para la hidrocefalia. El pronóstico para los individuos con Porencefalia varía según la localización y el grado de la lesión. Algunos pacientes con este trastorno solamente desarrollan problemas neurológicos de menor importancia y poseen una inteligencia normal, mientras que otros pueden quedar seriamente impedidos. Otros pueden morir antes de llegar a la segunda década de vida.

LISENCEFALIA

La Lisencefalia, término que literalmente significa "cerebro liso", es un trastorno poco común de la formación del cerebro caracterizado por la microcefalia y una ausencia de las circunvoluciones (pliegues) normales del cerebro. Es causada por una migración neuronal defectuosa, el proceso en el cual las células nerviosas se desplazan desde el lugar de origen a su localización permanente.

La superficie de un cerebro normal está formada por una serie compleja de pliegues y surcos. Los pliegues se denominan giros (gyri) o circunvoluciones y los canales se denominan surcos (sulci). En niños que padecen de lisencefalia, las circunvoluciones normales están ausentes o se han formado solamente en parte, haciendo que la superficie del cerebro sea lisa.

Los síntomas del trastorno pueden incluir un aspecto facial inusual, dificultad para tragar, falta de progreso y retraso psicomotor severo. También pueden ocurrir anomalías en las manos, los dedos, los dedos del pie, espasmos musculares y convulsiones.





La Lisencefalia puede ser causada por infecciones virales intrauterinas (en el útero) o infecciones virales en el feto durante el primer trimestre, suministro escaso de sangre al cerebro del bebé en las etapas iniciales del embarazo o debido a un trastorno genético. Existen dos causas genéticas diferentes de la Lisencefalia: una asociada al cromosoma X y otra asociada al cromosoma.

INIENCEFALIA

La Iniencefalia es un defecto poco común del tubo neural que combina una retroflexión extrema de la cabeza (que se dobla hacia atrás) con defectos graves de la espina dorsal. El niño afectado tiende a ser bajo de estatura y presenta una cabeza desproporcionadamente grande. El diagnóstico se puede realizar inmediatamente después del nacimiento porque la cabeza presenta una retroflexión tan seria que la cara mira hacia arriba. La piel de la cara está conectada directamente a la piel del pecho y el cuero cabelludo está conectado directamente a la piel de la espalda. Generalmente, el cuello está ausente.

La mayoría de los individuos con Iniencefalia tienen otras anomalías asociadas tales como anencefalia (defecto del tubo neural que ocurre cuando la cabeza no logra cerrarse), cefalocele (un trastorno en el cual parte del contenido craneal sobresale del cráneo), hidrocefalia, Ciclopía, ausencia de la mandíbula (quijada), labio leporino y paladar hendido, trastornos cardiovasculares, hernias del diafragma y malformaciones gastrointestinales. El trastorno es más común en las niñas. El pronóstico para los pacientes con Iniencefalia es extremadamente pobre. Los recién nacidos con Iniencefalia muy pocas veces viven más de unas horas. La distorsión del cuerpo del feto también puede representar un peligro para la vida de la madre.





HOLOPROSENCEFALIA



La holoprosencefalia es un trastorno caracterizado por la ausencia del desarrollo del prosencéfalo (el lóbulo frontal del cerebro del embrión). Durante el desarrollo normal se forma el lóbulo frontal y la cara comienza a desarrollarse en la quinta y sexta semana del embarazo.

La holoprosencefalia es causada por la falta de división del lóbulo frontal del cerebro del embrión para formar los hemisferios cerebrales bilaterales (las mitades izquierda y derecha del cerebro), causando defectos en el desarrollo de la cara y en la estructura y el funcionamiento del cerebro.

ESQUIZENCEFALIA

La Esquizencefalia es un trastorno del desarrollo poco común caracterizado por surcos o hendiduras anormales en los hemisferios cerebrales. La Esquizencefalia es un tipo de porencefalia. Los individuos con hendiduras en ambos hemisferios, o hendiduras bilaterales, a menudo presentan retrasos en el desarrollo y en las capacidades del habla y del idioma y disfunciones córticoespinales. Los individuos con hendiduras más pequeñas, unilaterales (hendiduras en un hemisferio) pueden presentar debilidad en un lado del cuerpo y poseer inteligencia promedio o casi promedio. Los pacientes con Esquizencefalia también pueden tener grados variables de microcefalia, retraso mental, hemiparesia (debilidad o parálisis que afecta a un lado del cuerpo) o cuadriparesia (debilidad o parálisis que afecta las cuatro extremidades) y una reducción del tono muscular (hipotonía). La mayoría de los pacientes sufre convulsiones y algunos pueden presentar hidrocefalia.

En la Esquizencefalia, las neuronas se sitúan al borde de la hendidura, lo cual indica una interrupción muy temprana en el desarrollo. Se ha descubierto el origen genético de un tipo de esquizencefalia. Las causas de este tipo pueden incluir exposiciones ambientales durante





el embarazo, tales como medicamentos administrados a la madre, la exposición a toxinas o una falla vascular. A menudo existen heterotopias relacionadas (islas aisladas de neuronas) que indican una falla en la migración de las neuronas a su posición final en el cerebro.

ESCAFOCEFALIA

El término Escafocefalia se aplica a la fusión prematura de la sutura sagital. La sutura sagital une los dos huesos parietales del cráneo. La escafocefalia es la más común de las craneostenosis y se caracteriza por una cabeza larga y estrecha.

Existe una variante denominada Escafocefalia Posicional, conocida también por dolicocefalia, que produce una deformación craneal no sinostótica. Describe una cabeza larga y estrecha desde una vista superior. Esta deformación es común en niños prematuros.

COLPOCEFALIA

La Colpocefalia es un trastorno en el cual se evidencia un crecimiento anormal de los surcos occipitales - la porción posterior de los ventrículos laterales (las cavidades o compartimientos) del cerebro. Este crecimiento anormal ocurre cuando ocurre un subdesarrollo o una falta de espesamiento en la materia blanca del cerebro posterior. La microcefalia (cabeza anormalmente pequeña) y el retraso mental son característicos de una colpocefalia. Otras condiciones incluyen anomalías motrices, espasmos musculares y convulsiones.

Aunque la causa es desconocida, los investigadores creen que el trastorno resulta de un problema intrauterino que ocurre entre el segundo y sexto mes de embarazo. La colpocefalia se puede diagnosticar en una fase avanzada del embarazo, aunque a menudo se diagnostica erróneamente como hidrocefalia (una acumulación excesiva del líquido cerebroespinal en el cerebro). Puede ser diagnosticada más exactamente después del nacimiento cuando se evidencian muestras de retraso mental, microcefalia y convulsiones.





OXICEFALIA

La Oxicefalia es un término usado a veces para describir el cierre prematuro de la sutura coronal más que de cualquiera otra sutura, o puede ser utilizado para describir la fusión prematura de todas las suturas. La oxicefalia es el tipo más grave de craneostenosis.

BRAQUIOCEFALIA

La Braquiocefalia o Braquicefalia ocurre cuando la sutura coronal se funde prematuramente, causando un acortamiento longitudinal (de adelante hacia atrás) del diámetro del cráneo. La sutura coronal es el empalme fibroso que une el hueso frontal con los dos huesos parietales del cráneo. Los huesos parietales forman las partes superior y laterales del cráneo.



Una de sus variantes es la denominada Braquiocefalia o Braquicefalia Posicional del lactante, deformación craneal no sinostósica que provoca un aplanamiento uniforme en la zona posterior del cráneo describiendo una cabeza ancha y lateralmente corta. Esta deformación suele ser producto de una postura prolongada en una sola posición.

TRIGONOCEFALIA

La Trigonocefalia es la fusión prematura de la sutura metópica (parte de la sutura frontal que une las dos mitades del hueso frontal del cráneo) en el cual una anomalía en forma de V ocurre en la parte frontal del cráneo. Se caracteriza por una prominencia triangular de la frente y ojos muy juntos.





MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA CARA

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LA LENGUA

Las anomalías de la lengua son poco comunes, con excepción del agrietamiento de la lengua y la hipertrofia de las papilas linguales, características de niños afectados por el síndrome de Down.

QUISTES Y FISTULAS LINGUALES CONGÉNITAS

Los quistes de la lengua pueden derivar de remanentes del conducto tirogloso pueden aumentar de tamaño y producir síntomas de malestar faríngeo o disfagia (dificultar para la deglución). Las fistulas también se deben a la persistencia de porciones linguales de dicho conducto; se abren a través del agujero ciego hacia la cavidad oral.



ANQUILOGLOSIA (LENGUA FRENADA)

Por lo general, el frenillo conecta la superficie inferior de la lengua y el suelo de la boca. En ocasiones, el frenillo es corto y llega hasta la punta de la lengua, interfiriendo con protrusión y pudiendo dificultar la lactancia.

La anquiloglosia (lengua frenada) se presenta en aproximadamente uno de cada 300 niños estadounidenses, pero habitualmente carece de importancia funcional. El frenillo corto se suele estirar con el tiempo, por lo que no es necesario corregir esta anomalía mediante una intervención quirúrgica





MACROGLOSIA

No es frecuente la presencia de una lengua excesivamente grande. Esta anomalía es consecuencia de la hipertrofia generalizada de este órgano, normalmente debido a un linfangioma (un tumor linfático) o a hipertrofia muscular.



MICROGLOSIA

Es muy raro detectar una lengua anormalmente pequeña y se suele asociar a micrognatia (disminución del desarrollo mandibular y reducción del mentón), así como anomalías de las extremidades (síndrome de Hanhart)

LENGUA BÍFIDA O HENDIDA (GLOSOSQUISIS)

La fusión incompleta de las yemas distales de la lengua produce un surco medio profundo en ella; habitualmente, esta hendidura no se extiende hasta la punta de la lengua. Se trata de una anomalía muy poco frecuente.





LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO

Las hendiduras del labio superior y del paladar son frecuentes. Las anomalías se clasifican normalmente según criterios del desarrollo, siendo la fosa incisiva una marca distintiva de referencia. El labio leporino y el paladar hendido son especialmente notables debido a que originan un aspecto facial anómalo y defectos en el habla, existen dos grupos principales de labio leporino y paladar hendido:

- Hendiduras que afectan al labio superior y la parte anterior del maxilar superior, con o sin afectación de parte del resto del paladar duro y blando
- Hendiduras que afectan al paladar duro y blando.

Las hendiduras anteriores incluyen el labio leporino, con o sin hendidura de la parte alveolar del maxilar superior. Una hendidura anterior completa es aquella en la cual la hendidura se extiende a través de labio y parte alveolar del maxilar superior, separando las partes anterior y posterior del paladar. Las hendiduras anteriores son consecuencia de un defecto del mesénquima en las(s) prominencias(s) maxilar(es) y segmento intermaxilar.

Las hendiduras posteriores incluyen hendiduras del paladar secundario o posterior que se extienden a través del paladar blando y duro hasta la fosa incisiva, separando las partes anterior y posterior. Este grupo de anomalías se debe al desarrollo defectuoso del paladar secundario y proceden de alteraciones del crecimiento de las prolongaciones palatinas laterales que obstaculizan su migración y fusión medial.

Las hendiduras que afectan al labio superior, con o sin paladar, aparecen aproximadamente en uno de cada 1.000 nacimientos; sin embargo, su frecuencia varía en gran medida en distintos grupos étnicos; entre el 60% y el 80% de los niños afectados son varones. Las hendiduras abarcan desde pequeñas escotaduras del borde bermellón del labio hasta malformaciones grandes que se extienden hasta el suelo de las narinas y a través de la parte de la parte alveolar del maxilar superior. El labio leporino puede ser uni o bilateral.





El labio leporino unilateral proviene de la falta de fusión de la prominencia maxilar en el lado afectado con las prominencias nasales mediales. Esto es consecuencia de la falta de unión las masas mesenquimatosas y del mesénquima para proliferar y alisar el epitelio suprayacente. Se forma así un surco labial persistente. Asimismo, el epitelio del surco labial se estira y los tejidos del suelo del surco persistente se rompen, lo que hace que el labio se divida en partes medial y lateral. En ocasiones un puente de tejido, la banda de Simonart, une las porciones del labio leporino incompleto.

El labio leporino bilateral procede de un fallo del acercamiento y unión de las masas mesenquimatosas de las prominencias maxilares con las prominencias nasales mediales fusionadas. El epitelio de ambos surcos labiales se estira y se rompe. En los casos bilaterales, los defectos pueden ser diferentes, con grados variables de malformación en cada

lado. Cuando hay una hendidura bilateral completa del labio y parte alveolar del maxilar superior, el segmento intermaxilar cuelga libremente y se proyecta hacia adelante. Estos defectos son especialmente deformantes, ya que comportan una pérdida de la continuidad del musculo orbicular labial que cierra la boca y frunce los labios, como sucede al salibar.

La hendidura media del labio superior constituye un defecto muy raro debido a una deficiencia mesenquimatosas, que origina un fallo parcial o completo de la fusión de las prominencias nasales mediales para formar el segmento intermaxilar. En este tipo de hendiduras es una característica clásica del síndrome de Mohr, transmitido como un rasgo autosómico recesivo.

La hendidura media del labio inferior es también rara y se debe a la falta de fusión completa de las masas mesenquimatosas en las prominencias mandibulares y de aislamiento de la hendidura embrionaria situada en ellas.





El paladar hendido completo es el grado máximo de hendidura de cualquier tipo; por ejemplo, una hendidura completa del paladar posterior es una anomalía en la cual la hendidura se extiende a través del paladar blando y en sentido anterior hasta la fosa incisiva.

La característica clave para distinguir entre hendiduras anteriores y posteriores radica en la fosa incisiva. Ambos tipos de anomalías son distintos desde el punto de vista embriológico. El paladar hendido, con o sin labio leporino, se produce en alrededor de uno de cada 2.500 nacimientos y es más frecuente en mujeres que en varones. La hendidura puede afectar solamente a la úvula; una úvula leporina posee aspecto de cola de pez. En los casos graves asociados a labio leporino, la hendidura del paladar se extiende a través de la porción alveolar del maxilar superior y los labios en ambos lados.

La base embriológica del paladar hendido es una falta de acercamiento y fusión de las masas mesenquimatosas de las prolongaciones palatinas laterales, tanto entre sí como con el tabique nasal, o el margen posterior de la prolongación palatina media. Las hendiduras uni y bilaterales del paladar se dividen en tres clases:

- Las hendiduras del paladar anterior (primario) (esto, es hendiduras anteriores a la fosa incisiva) proceden de la falta de acercamiento y fusión de las masas mesenquimatosas de las prolongaciones palatinas laterales con el mesenquima del paladar primario.
- Las hendiduras del paladar posterior (secundario) (es decir, hendiduras posteriores a la fosa incisiva) son consecuencia de la falta de acercamiento y fusión de las masas mesenquimatosas de las prolongaciones palatinas laterales entre sí y con el tabique nasal.
- Las hendiduras de las partes anterior y posterior del paladar (esto es, hendiduras de los paladares primario y secundario) se deben a la falta de acercamiento y fusión de las masas mesenquimatosas de las prolongaciones palatinas laterales con el mesenquima del paladar primario, entre sí y con el tabique nasal.





La mayoría de las hendiduras de labio y paladar se deben a factores múltiples (herencia multifactorial) genéticos y no genéticos, cada uno de los cuales origina una alteración del desarrollo menor. No se conoce aun de qué forma los factores teratogenicos inducen labio leporino y paladar hendido.

Algunas hendiduras del labio o paladar forman parte de síndromes cromosómicos, especialmente la trisomía del cromosoma 13. Un número pequeño de casos de estas anomalías parecen ser debidas a agentes teratogenicos(como fármacos anticonvulsivantes).

Los estudios con gemelos indican que los factores genéticos poseen una importancia mayor en el labio hendido, con o sin paladar leporino, que en este ultimo aislado. Un hermano de un niño con paladar hendido presenta un riesgo alto de tener esta anomalía, pero no de labio leporino. La hendidura del labio y proceso alveolar del maxilar superior que continua en el paladar suele transmitirse a través de un gen ligado al sexo masculino. Cuando ninguno de los progenitores está afectado, el riesgo de recidiva en hijos posteriores es de aproximadamente un 4%. El hecho que las prolongaciones palatinas se fusionen alrededor de una semana más tarde en mujeres puede explicar porque el paladar hendido aislado es más frecuente en mujeres que en varones.





HENDIDURAS FACIALES

Se pueden producir diversos tipos de hendidura facial, pero todos ellos son extremadamente poco frecuentes. Las hendiduras graves se suelen asociar a anomalías macroscópicas de la cabeza. Con frecuencia, las hendiduras faciales oblicuas son bilaterales y se extienden desde el labio superior hasta el borde medio de la órbita.



Cuando esto sucede, los conductos nasolagrimales son surcos abiertos. Las hendiduras faciales oblicuas asociadas a labio leporino son consecuencia de la falta de fusión de las masas mesenquimatosas de las prominencias maxilares con las prominencias nasales laterales y mediales. Las hendiduras faciales o transversales van de la boca de gran tamaño, un trastorno conocido como macrostomía. En varios casos, las hendiduras de las mejillas se extienden casi hasta los oídos.

OTRAS MALFORMACIONES FACIALES

La Microstomía (boca pequeña) congénita proviene de una fusión excesiva de la masa mesenquimatosas de las prominencias maxilares y mandibulares del primer arco. En varios casos, la anomalía se puede relacionar con el desarrollo insuficiente (hipoplasia) de la mandíbula. La ausencia de la nariz se produce cuando no se forman las placodas nasales. La presencia de una narina es consecuencia de la formación de una única plácoda nasal. La nariz bífida se debe a la falta de unión completa de las prominencias nasales mediales; las narinas están muy separadas y el puente nasal en bífidos. En sus formas leves, existe un surco en la punta de la nariz. A comienzos del segundo trimestre es posible identificar mediante ecografía las características de la cara fetal. Mediante esta técnica se pueden reconocer fácilmente las anomalías de la cara fetal, con el labio leporino





MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL OJO

Debido a la complejidad del desarrollo del ojo, aparecen numerosas anomalías, aunque la mayor parte son poco comunes. El tipo y la gravedad de cada anomalía dependen de la etapa embrionaria durante la cual se altere el desarrollo. Varios teratogenos ambientales originan anomalías congénitas del ojo. Las anomalías más frecuentes se deben a defectos del cierre de la cisura retiniana.

DESPRENDIMIENTO CONGÉNITO DE LA RETINA

El desprendimiento congénito de la retina se produce cuando las capas interna y externa de la copa óptica no se fusionan durante el periodo fetal para formar la retina y obliterar el espacio intrarretiniano. La separación de las capas neural y pigmentada de la retina puede ser parcial o completa. El desprendimiento de la retina puede ser debido a velocidades desiguales de crecimiento de las dos capas retinianas, por la que la aposición de las capas de la copa óptica no es perfecta. En algunas ocasiones, las capas de la copa parecen haber sufrido una fusión y posterior separación; estos desprendimientos secundarios suelen ocurrir acompañados a otras anomalías del ojo y la cabeza. Los conocimientos sobre el desarrollo del ojo permiten saber que el desprendimiento de retina no la afecta a toda ella, ya que el epitelio pigmentario retiniano se mantiene unido firmemente a la coroides. El desprendimiento se localiza en la zona de adhesión de las capas externa e interna de la copa óptica. Aunque se encuentra separada de dicho epitelio, la retina neural mantiene su irrigación sanguínea (arteria central de la retina) derivada de la arteria hialoidea embrionaria.

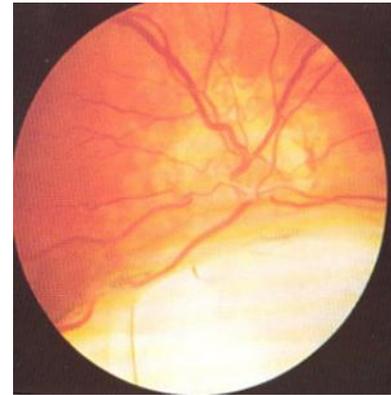
Normalmente, el epitelio pigmentario retiniano se fija fuertemente a la coroides, pero su unión a la retina neural no es firme; por tanto, la retina se puede desprender tras un golpe en el globo ocular, como podría suceder en una pelea de boxeo. Ello comporta la acumulación de líquido entre las capas y la alteración de la visión





COLOBOMA DE LA RETINA

Este defecto se caracteriza por la existencia de un hueco localizado en la retina, situado por lo general por debajo del disco óptico. En la mayoría de los casos, el defecto es bilateral. Un coloboma típico se debe al cierre defectuoso de la cisura retiniana.



CICLOPIA



En el caso de esta anomalía muy poco frecuente, los ojos se encuentran fusionados parcial o totalmente, formando un único ojo medio encerrado en una sola órbita. Habitualmente se presenta una nariz tubular.

MICROFTALMIA

El ojo puede ser muy pequeño y estar relacionadas con otras anomalías oculares o bien se puede tratar de un ojo diminuto de aspecto normal. El lado afectado de la cara está infradesarrollado y la órbita es pequeña. La microftalmia se puede asociar a otras anomalías congénitas. La Microftalmia grave se debe a la interrupción del desarrollo del ojo.





ANOFTALMIA

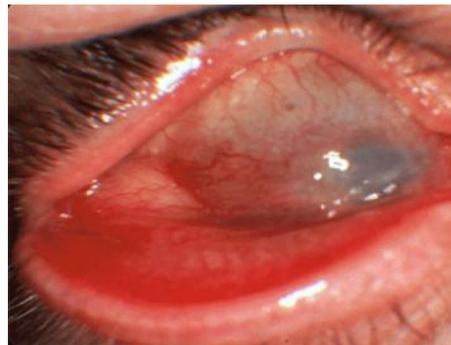
El término Anoftalmia indica la ausencia congénita de todos los tejidos del ojo. Se forman los párpados, pero no los globos oculares. En algunos casos se puede reconocer el tejido ocular desde el punto de vista histológico. La ausencia del ojo suele ir acompañada de otras anomalías craneoencefálicas graves.

En la anoftalmia primaria, el desarrollo del ojo se interrumpe al comienzo de la cuarta semana y por la falta de formación de vesícula cristalina. Respecto a la anoftalmia secundaria, se suprime el desarrollo del prosencefalo y la ausencia de uno o ambos ojos es una de las distintas anomalías asociadas.



COLOBOMA DEL IRIS

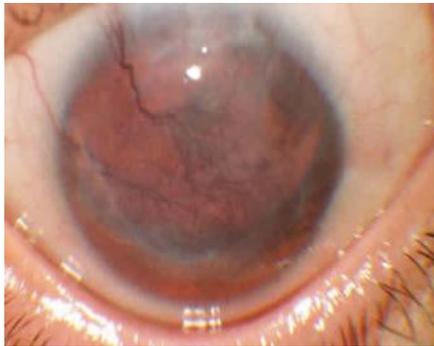
El Coloboma es una anomalía del sector inferior del iris o bien una escotadura en el margen pupilar que otorga a la pupila con aspecto de cerradura. El coloboma se puede limitar al iris o bien extenderse en profundidad y afectar al cuerpo ciliar y a la retina. Un coloboma típico se debe a la falta de cierre de la cisura retiniana a lo largo de la sexta semana.





El defecto puede tener una base genética o ser causada por factores ambientales. El coloboma simple del iris suele ser hereditario y se transmite como un rasgo autosómico dominante.

ANIRIDIA CONGENITA



Esta anomalía poco frecuente se observa en uno de cada 64.000 a 96.000 recién nacidos. Existe una ausencia casi total del iris.

Este trastorno se debe a la interrupción del desarrollo del borde de la copa óptica durante la octava semana. Se puede asociar a glaucoma y otros defectos oculares. La Aniridia puede ser familiar, en cuyo caso la transmisión sería dominante o esporádica.

MEMBRANA PUPILAR PERSISTENTE

Pueden persistir restos de la membrana pupilar, que recubre la superficie anterior del cristalino durante el período fetal en forma de hebras de tejido conjuntivo o arcos vasculares sobre la pupila del recién nacido, especialmente en niños prematuros. Este tejido no suele interferir en la visión y tiende a atrofiarse. En ocasiones muy poco frecuentes persiste toda la membrana pupilar, lo que comporta atresia congénita de la pupila; en algunos casos, es precisa una intervención quirúrgica para proporcionar una pupila adecuada.





PERSISTENCIA DE LA ARTERIA HIALOIDEA

Normalmente, la porción distal de la arteria hialoidea degenera a medida que la proximal se convierte en la central de la retina. Cuando una parte de la arteria se mantiene distalmente, puede aparecer como un vaso no funcional que se mueve libremente, o bien como una estructura vermiforme que se proyecta desde el disco óptico. A veces, el remanente de la arteria hialoidea puede aparecer como una fina hebra que atraviesa el cuerpo vítreo. En otros casos, el resto de la arteria puede formar un quiste. En ciertos casos poco habituales se mantiene la totalidad de la parte distal de la arteria, que se extiende desde el disco óptico a través del cuerpo vítreo hasta el cristalino. En casi todos estos lactantes, el ojo es microftálmico.

AFAQUIA CONGÉNITA

La ausencia del cristalino es muy poco frecuente y se debe a la ausencia de formación de la plácoda cristaliniiana durante la cuarta semana. Este trastorno también podría ser consecuencia de la falta de inducción del cristalino por parte de la vesícula cristaliniiana.





GLAUCOMA CONGÉNITO



La elevación anómala de la presión intraocular en niños recién nacidos suele ser debida al desarrollo anómalo del mecanismo de drenaje del humor acuoso durante el periodo fetal. La presión intraocular aumenta como consecuencia del desequilibrio existente entre la producción y el flujo de salida del humor acuoso.

Este desequilibrio puede deberse al desarrollo anómalo del seno venoso esclera.

El glaucoma congénito es heterogéneo desde el punto de vista genético, pero el trastorno podría asociarse con una infección por rubeola durante las etapas iniciales del embarazo.

CATARATAS CONGÉNITAS



En esta patología, el cristalino es opaco y con frecuencia tiene un aspecto blanco grisáceo. Produce ceguera. Numerosas opacidades de cristalino son hereditarias y la transmisión dominante es más común que la recesiva o la ligada al sexo. Algunas cataratas congénitas se deben a agentes teratogénicos, especialmente el virus de la rubeola, el cual afecta al desarrollo inicial de los cristalinios, éstas estructuras son vulnerables frente al virus de la rubeola durante el periodo comprendido entre las semanas cuarta y séptima, fase en la cual se están formando las fibras primarias de cristalino.



Las cataratas y otras anomalías oculares originadas por dicho virus se podrían evitar por completo si se vacunara frente a este patógeno a todas las mujeres en edad de procrear. Los agentes físicos, como la radiación, también puede dañar el cristalino y originar cataratas.

Otra causa de esta anomalía es una deficiencia enzimática, la galactosemia congénita. Este tipo de cataratas no está presente en el momento de nacimiento, pero aparece incluso en la segunda semana de vida. Debido a la deficiencia enzimática, se acumulan cantidades grandes de galactosa de la leche en la sangre y tejidos del recién nacido, produciendo daños al cristalino y comportando la formación de cataratas.

EDEMA DEL DISCO ÓPTICO

El nervio óptico está rodeado por tres vainas que se invaginan con la vesícula y el tallo ópticos; por consiguiente, guardan continuidad con las meninges del cerebro.

- La vaina dural externa procedente de la duramadre es gruesa y fibrosa y se une a la esclerótica
- La vaina intermedia de la aracnoides es delgada
- La vaina interna de la piamadre es vascular y reviste estrechamente el nervio óptico y los vasos centrales de la retina hasta el disco óptico
- El líquido cefalorraquídeo está presente en el espacio subaracnoideo entre las vainas intermedia e interna del nervio óptico.

La relación entre las vainas del nervio óptico y las meninges del cerebro y el espacio subaracnoideo tiene importancia clínica. Un aumento de la presión del LCR ralentiza el retorno venoso de la retina, originando papiledema en el disco óptico, esto se debe a que los vasos retinianos están cubiertos por piamadre y se hallan en la prolongación del espacio subaracnoideo que rodea al nervio óptico.





PTOSIS CONGÉNITA DEL PARPADO



La caída de uno o ambos párpados superiores al nacer es relativamente común la Ptosis es consecuencia de la falta de desarrollo del músculo elevador del párpado superior. Asimismo, la ptosis congénita puede ser resultado de una lesión prenatal o del desarrollo anómalo de la rama superior del nervio motor ocular común, que inerva a este músculo cuando la Ptosis se asocia a la incapacidad de mover el globo ocular hacia arriba, también existe un defecto del desarrollo de su musculo recto superior. La Ptosis congénita es hereditaria y un defecto aislado se suele transmitir como un rasgo autosómico dominante. Este trastorno se asocia con diversos síndromes.

COLOBOMA PALPEBRAL

Los defectos grandes del párpado son poco frecuentes. El coloboma se suele caracterizar por una pequeña escotadura en el párpado superior, pero la anomalía puede afectar a casi todo el párpado. El coloboma del párpado inferior es raro. Los colobomas palpebrales parecen ser debidos a alteraciones del desarrollo local de la formación y crecimiento de los párpados.





CRIPTOFTALMOS

El Criptoftalmos se debe a la ausencia congénita de párpados o falta de desarrollo de estas estructuras; como consecuencia de ello, la piel recubre el ojo. El globo ocular es pequeño y defectuoso, y la cornea y la conjuntiva no se suelen desarrollar, fundamentalmente, el defecto comporta la ausencia de la fisura palpebral; por lo general, existe una ausencia de grado variable de pestañas y párpados, así como otras anomalías del ojo.



El Criptoftalmos constituye un trastorno autosómico recesivo que suele formar parte del síndrome de criptoftalmos.

MALFORMACIONES DEL PABELLÓN AURICULAR

Aunque las anomalías graves del oído externo son poco frecuentes, las deformaciones menores son comunes. Se observa una amplia variación en la forma del pabellón auricular. Prácticamente cualquier defecto auricular menor se puede encontrar ocasionalmente como una característica habitual de una familia determinada.

Las anomalías menores de los pabellones auditivos pueden funcionar como indicadores de un patrón específico de anomalías congénitas. Por ejemplo, los pabellones auditivos suelen ser anómalos y de implantación baja en niños con síndromes cromosómicos, como la trisomía del cromosoma 18, así como en lactantes afectados por la ingesta materna de ciertos fármacos.





APÉNDICES AURICULARES



Son frecuentes los apéndices auriculares, consecuencia del desarrollo de montículos auriculares accesorios. Los apéndices suelen aparecer por delante del pabellón y suelen ser unilaterales más que bilaterales. Los apéndices, con frecuencia con pedículos estrechos, están formados por piel, aunque pueden contener cierta cantidad de cartílago.

AUSENCIA DE PABELLÓN AUDITIVO

La anotia (ausencia de oreja) es rara, pero se asocia con frecuencia al síndrome del primer arco. La anotia se debe a la falta de desarrollo de los montículos auriculares.

MICROTIA

La Microtia (pabellón auditivo pequeño o rudimentario) se debe a la supresión del desarrollo de los montículos auriculares. Frecuentemente, esta anomalía se utiliza como indicador de otros defectos asociados, como la atresia del meato acústico externo y anomalías del oído medio.





SENOS PREAURICULARES

En el área triangular situada por delante del pabellón auditivo se aprecian con frecuencias depresiones cutáneas a modo de fóvea. Por lo general, los senos son tubos estrechos o depresiones someras con aberturas externas puntiformes. Alguno de ellos contiene una masa cartilaginosa vestigial. Los senos pre auriculares se pueden asociar a anomalías internas, como sordera y malformaciones renales. se desconoce el fundamento embriológico de estos senos, pero algunos se relacionan con el desarrollo anómalo de los montículos auriculares y el cierre defectuoso de la porción dorsal del primer surco faríngeo, la mayoría del cual desaparece normalmente a medida que se forma el meato acústico externo. Otros senos auriculares parecen representar pliegues ectodérmicos que han sido secuestrados durante la formación de la oreja.

Los senos pre auriculares aparecen en familias y suelen ser bilaterales. Son asintomáticos y solamente tienen importancia cosmética; no obstante, con frecuencia sufren infecciones graves. Las fistulas auriculares que conectan la piel pre auricular con la cavidad timpánica o la hendidura amigdalina son muy pocos comunes.

ATRESIA DEL MEATO ACÚSTICO EXTERNO

La obstrucción de este conducto se debe a la falta de canalización del tapon meatal. Por lo general, la parte profunda del meato se encuentra abierta, pero la superficial esta obstruida por hueso o tejido fibroso. La mayoría de los casos se asocian al síndrome del primer arco faríngeo. Con frecuencia se observa un desarrollo anómalo del primer y segundo arcos faríngeos. El pabellón auricular también suele estar gravemente afectado y en algunas ocasiones aparecen anomalías del oído medio o interno. La atresia del meato acústico externo puede ser bilateral o unilateral y suele tener un patrón de herencia autosómico dominante.





AUSENCIA DEL MEATO ACÚSTICO EXTERNO

La ausencia del meato acústico externo es poco frecuente; por lo general, el pabellón auricular es normal. Esta anomalía se debe a la falta de expansión interna del primer surco faríngeo, así como a la no desaparición del tapón meatal.

Colesteatoma congénito

Se trata de un resto de células epiteliales que aparecen en forma de estructura quística blanquecina en posición medial respecto a la membrana timpánica o bien dentro de ella. El resto es un grupo de células desplazadas e incluidas en un tejido de otra naturaleza. Es probable que el resto este formado por células del tapón meatal que se desplazaron durante su canalización. Se ha sugerido que el colesteatoma congénito podría originarse en una formación epidermoide que normalmente involuciona hacia la semana 33 de gestación.

HIPOPLASIA DEL ESMALTE

La formación defectuosa del esmalte origina foveas o fisuras en él. Estas anomalías son consecuencias de alteraciones temporales de la formación del esmalte. Diversos factores pueden lesionar los ameloblastos, las células que fabrican esmalte. El raquitismo durante el periodo crítico del desarrollo dental constituye una causa común de hipoplasia del esmalte.

El raquitismo es una enfermedad que aparece en niños con deficiencia de vitamina D, se caracteriza por la alteración del modelo de osificación de los cartílagos epiteliales y desorientación de las células de la metafisis.





VARIACIONES DE LA FORMA DEL DIENTE

Los dientes de forma anómala son relativamente frecuentes. En algunas ocasiones aparecen masas esféricas de esmalte, las perlas de esmalte, unidas al diente. Están formadas por grupos aberrantes de ameloblastos. En otros casos, los dientes incisivos maxilares externos presentan una forma de huso delgada. La sífilis congénita afecta a la diferenciación de los dientes permanentes, lo que da lugar a incisivos en forma de destornillador con escotadura centrales en los márgenes incisivos.

MALFORMACIONES NUMÉRICAS

Es posible que se desarrollen uno o más dientes supernumerarios o bien que no se alcance el número normal de dientes. Los dientes supernumerarios se suelen desarrollar en el área de los incisivos del maxilar superior y alteran la posición y la aparición de los dientes normales. Los dientes adicionales suelen brotar por detrás de estos. En la anodontia parcial faltan uno o más dientes. La ausencia congénita de uno o más dientes suele constituir un rasgo familiar en el caso de la anodontia total no se forma ningún diente. Este trastorno poco frecuente se suele asociar a la displasia ectodérmica congénita.

DIENTES DE TAMAÑO ANÓMALO

Las alteraciones producidas durante la diferenciación de los dientes pueden comportar anomalías importantes de la morfología dental, como macrodontia y microdontia.





DIENTES FUSIONADOS

En ocasiones, una yema dental se divide o bien dos yemas se fusionan parcialmente y dan lugar a dientes fusionados. Este trastorno se observa con frecuencia en los incisivos mandibulares de la dentición primaria. Los “dientes gemelos” se deben a la división de la yema dental. En algunos casos, el diente permanente no se forma, lo que sugiere que se ha producido la fusión de los primordios de los dientes deciduo y permanente para dar lugar al diente primario.

QUISTE DENTIGERO

Se puede desarrollar un quiste de maxilar inferior, superior o bien en un seno mandibular que contenga un diente sin brotar. El Quiste Dentigero se forma por la degeneración quística del retículo del esmalte del órgano del esmalte de un diente que no ha brotado.

La mayor parte de los quistes se hallan en una zona profunda del maxilar y se asocian a dientes secundarios mal colocados o deformes que no han logrado brotar.

AMELOGENEA IMPERFECTA

La Amelogenia Imperfecta comprende un grupo complejo de entidades clínicas que implican anomalía del desarrollo de la formación de esmalte en ausencia de cualquier otro trastorno sistémico. El esmalte es blando y friable debido a la hipocalcificación y los dientes tienen una coloración amarillenta a parda.

Están cubiertos solamente de una delgada capa de esmalte formando anómalamente a través del cual se puede observar la dentina amarilla subyacente. Lo que otorga un aspecto oscurecido al diente. La incidencia de la amelogenia imperfecta oscila entre 1:8.000 y 1:7.000 según la población estudiada. Están implicados diversos patrones de herencia.





DENTINOGENEA IMPERFECTA

Se trata de un trastorno relativamente frecuente en niños de raza caucásica. Los dientes son de color pardo a gris azulado con brillo opalescente debido a la ausencia de diferenciación normal de los odontoblastos y a la producción de una dentina poco calcificada. Suelen estar afectados los dientes deciduos como los permanentes. El esmalte tiende a desgastarse rápidamente, lo que expone la dentina. Esta anomalía es hereditaria como un rasgo autosómico dominante y el trastorno genético se localiza en el cromosoma 4q en la mayoría de los casos.

DIENTES DE COLORACIÓN ANÓMALA

La incorporación de sustancias extrañas al esmalte y la dentina en desarrollo alteran la coloración de los dientes. La hemólisis asociada a la eritroblastosis fetal o enfermedad hemolítica del recién nacido puede originar una coloración azul a negra de los dientes.

Todas las tetraciclinas se incorporan extensamente a los dientes. El periodo crítico de riesgo comienza a partir de alrededor de 14 semanas de vida fetal hasta los 16 años después del nacimiento para los permanentes. La tinción por tetraciclina afecta tanto al esmalte como a la dentina, ya que se fija a la hidroxiapatita.

La coloración amarillo-parda de los dientes producida por la tetraciclina se debe a la conversión de esta molécula en un producto con color bajo la acción de la luz.

Probablemente, la dentina resulta afectada en mayor medida porque se trata de una sustancia más permeable que el esmalte una vez finalizada la mineralización dental. Hacia los 8 años de edad, el esmalte está formado por completo salvo en los terceros molares. Por este motivo, no se deberían administrar tetraciclinas a mujeres embarazadas ni a niños menores de 8 años de edad.





MALFORMACIONES EN LA REGIÓN TORÁXICA

ONFALOCELE CONGÉNITO

El término Onfalocele fue definido ya por Benson en 1949 y se atribuye a A. Paré su descripción inicial en la primera mitad del siglo XVI.

Un onfalocele es un defecto congénito, una anomalía que aparece antes del nacimiento a medida que el feto se está formando en el útero de la madre. Algunos de los órganos abdominales sobresalen a través de un orificio en los músculos abdominales en la zona del cordón umbilical. Una membrana translúcida recubre los órganos que sobresalen.

El onfalocele puede ser pequeño, con sólo una porción intestinal sobresaliendo de la cavidad abdominal o bien, grande, con la mayoría de los órganos abdominales (incluyendo el intestino, el hígado y el bazo) fuera de la cavidad abdominal. Además, es posible que la propia cavidad abdominal sea pequeña debido al subdesarrollo gestacional.

La hernia del intestino hacia este cordón se presenta aproximadamente 1 de cada 5000 nacimientos, mientras que la herniación al hígado e intestinos se produce una de cada 10000 nacimientos.

A medida que el feto crece en el útero de la madre antes del nacimiento, los diversos aparatos orgánicos se desarrollan y maduran. Entre la 6ª y la 10ª semana de gestación, los intestinos se proyectan dentro del cordón umbilical a medida que crecen. Antes de la 11ª semana de gestación, los intestinos deben volver al abdomen. Cuando el feto está creciendo y desarrollándose durante el embarazo, se produce una pequeña abertura en los músculos abdominales, que permite que el cordón umbilical la atraviese, conectando a la madre con el bebé. A medida que el feto madura, los músculos abdominales deben unirse en el medio y crecer juntos, cerrando dicha abertura. Un onfalocele se produce cuando los órganos abdominales no vuelven a la cavidad abdominal como deberían hacerlo.





Las causas del onfalocele se desconocen. Los pasos que generalmente ocurren durante el desarrollo de los órganos y los músculos abdominales simplemente no se llevan a cabo correctamente. Nada que la madre haya hecho durante la gestación causa este trastorno.

¿Quiénes corren riesgo de desarrollar un onfalocele?

Cuando el onfalocele se presenta aislado (sin ningún otro defecto congénito), el riesgo de que vuelva a producirse en un embarazo futuro es del uno por ciento o uno en 100. Hay algunas familias a las que se les determinó un onfalocele hereditario como una condición autosómica dominante o un rasgo recesivo ligado al X. En dichos casos, las posibilidades de recurrencia son mayores.

Muchos bebés que nacen con un onfalocele también padecen otras anomalías. La posibilidad de recurrencia depende del trastorno principal:

- El treinta por ciento tiene una anomalía cromosómica (genética), mayormente una Trisomía 13, Trisomía 18, Trisomía 21, síndrome de Turner o una triploidía.
- Algunos bebés con onfalocele padecen un síndrome conocido como síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- Más que la mitad de bebés con onfalocele presentan anomalías en otros órganos o partes del cuerpo, mayormente en la columna vertebral, el aparato digestivo, el corazón, el aparato urinario y las extremidades.





HERNIA UMBILICAL

Cuando los intestinos regresan a la cavidad abdominal a lo largo de la décima semana y después se hernian a través de un ombligo que no se ha cerrado correctamente se forma una hernia umbilical.

Cuando el feto está creciendo y desarrollándose durante el embarazo, hay una pequeña abertura en los músculos abdominales, de forma que el cordón umbilical puede pasar a través de ésta, conectando a la madre con el bebé. Después del nacimiento, la abertura en los músculos abdominales se cierra a medida que el bebé madura.

Algunas veces, estos músculos no se cierran ni se juntan completamente, y existe todavía una pequeña abertura. Un asa intestinal puede meterse por la abertura entre los músculos abdominales y causar una hernia.



MALFORMACIONES CONGENITAS EN LA MÉDULA ESPINAL

La mayoría de anomalías congénitas de la medula espinal se deben al cierre defectuoso del tubo neural durante la cuarta semana. Estas anomalías del tubo neural afectan a los tejidos que recubren la médula: meninges, arcos vertebrales, músculos y piel.





ESPINA BIFIDA QUÍSTICA

Las Espinas Bífidas graves, que incluyen protrucción de médula espinal, meninges o ambas a través del defecto en los arcos vertebrales, en conjunto se denominan espina bífida quística, debido al saco en forma de quiste que acompaña a estas anomalías. La espina bífida quística ocurre en alrededor de 1 por 1000 nacimientos. Cuando el saco contiene meninges y líquido cefalorraquídeo, el trastorno se denomina *espina bífida con meningocele*.

La médula espinal y sus raíces raquídeas se encuentran en suposición normal, pero puede haber anomalías de la médula espinal. Si la médula espinal, las raíces raquídeas o ambas se encuentran dentro del saco, la deformación se denomina *espina bífida con meningomielocèle*. *Mielo* significa médula espinal (del griego *mielos*, médula). Los meningoceles son raros comparados con los meningomieloceles.

A menudo, los casos graves de espina bífida con meningomielocèle que incluye varias vértebras se acompañan de ausencia parcial del encéfalo, meroanencefalia o anencefalia.

La espina bífida quística se relaciona con grados variables de déficit neurológico, suele haber pérdida de sensación en el dermatoma correspondiente aunada a parálisis total o parcial del músculo esquelético.

El nivel de la lesión determina el área de anestesia y los músculos afectados, por lo común en meningomieloceles lumbosacros hay parálisis de esfínteres.





ESPINA BIFIDA OCULTA

Este defecto en el arco vertebral es consecuencia de falta de crecimiento normal y fusión en el plano medio de las mitades embrionarias del arco. La espina bífida oculta ocurre en las vértebras L5 o S1 alrededor de 10% de personas normales por otra parte. En su forma más leve, su única indicación de su presencia puede ser un hoyuelo pequeño con un mechón de pelo que surge del mismo. La espina bífida oculta no suele producir síntomas clínicos. Un porcentaje pequeño de los niños afectados tiene importantes defectos funcionales de la médula espinal y raíces raquídeas subyacentes.

Signos y síntomas

- Dolor (en la espalda y/o las piernas)
- Debilidad en las piernas.
- Entumecimiento y/u otros cambios de sensación en las piernas y/o la espalda.
- Deformidades ortopédicas en las piernas, los pies y la espalda.
- Cambio en la función intestinal o urinaria

Las personas con probabilidad de anomalía subyacente de médula espinal deberían recibir una pronta evaluación médica-quirúrgica para prevenir los problemas neurológicos enumerados anteriormente.

¿Cómo se pueden identificar las personas que podrían necesitar este tipo de evaluación?

La aparición de la piel por debajo de la zona inferior de la espalda da indicios de si es o no probable que se presente una anomalía subyacente de la médula espinal. Cerca del 80 por ciento de las personas con anomalías de médula espinal tendrá algún tipo de anomalía dérmica que yace sobre el defecto.





Los defectos de piel comprenden:

- Zonas vellosas
- Tumor graso
- Hemangioma: mancha rojiza o púrpura sobre la piel constituida por una acumulación de vasos sanguíneos
- Manchas oscuras o marcas de nacimiento: son rojas y no incluyen las marcas azules o negras denominadas manchas de mongol.
- Tracto (túnel) o seno dérmico-a veces se advierte sobre la espalda como un hoyuelo profundo- sobre todo si está demasiado alto, no en el medio de la espalda o si no se puede ver su fondo.
- Mancha hipopigmentada: área con menor coloración dérmica

Las personas con estas clases de anomalías dérmicas en la zona inferior de la espalda, cualquiera fuere su edad, deberían hacerse examinar por un médico experto en malformaciones de la médula espinal. No todas las personas con un defecto dérmico en la zona inferior de la espalda tienen espina bífida oculta. Esto es especialmente cierto para quienes tienen hoyuelo sacro. Se pueden solicitar estudios, tales como un ultrasonido o una imagen de resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de la columna, para evaluar las estructuras subyacentes.

Una cuestión final se refiere a los patrones hereditarios de la espina bífida oculta al igual que la espina bífida en general. La mielomeningocele (o meningomielocele), una forma manifiesta de espina bífida (donde la anomalía de la médula espinal se ve realmente





mediante un defecto dérmico manifiesto), se da más a menudo en familias que ya han experimentado esta condición.

El riesgo de recurrencia en los que tienen un pariente de primer grado (padre o hermano) es de 5-10 veces mayor que en la población general. El riesgo de tener otras formas de espina bífida, cuando ya ha ocurrido en la familia un caso de mielomeningocele, es probablemente más alto que en la población general.



No obstante, es incierto el riesgo genético de recurrencia con formas sintomáticas de la espina bífida oculta. Las evaluaciones médicas y el asesoramiento genético/obstétrico se deberían realizar caso por caso con profesionales experimentados.

En todos los casos, todas las mujeres en edad fértil deberían consumir 400 microgramos (mcg), también expresado como 0,4 miligramos (mg) de ácido fólico por día.





SENO DERMICO RAQUIDEO

Corresponde a una pequeña depresión cutánea en el plano medio de la región sacra de la espalda, que indica la región de cierre del neuróporo caudal a fines de la cuarta semana. En algunos casos está conectado con la duramadre por medio de un cordón fibroso.



MALFORMACIONES EN LAS GLANDULAS MAMARIAS

LA GINECOMASTIA (literalmente mama de mujer)

Se define como el aumento anormal uni o bilateral de las mamas en el varón. Representa la patología mamaria más importante en el sexo masculino.

La edad de aparición, así como las causas de la enfermedad son variables:

1. De forma fisiológica puede tener lugar en el recién nacido, en la pubertad y en el anciano:
 - a) En el recién nacido suele ser un proceso transitorio y se debe a la persistencia anormal del estímulo hormonal materno (hormonas placentarias).
 - b) En la pubertad la ginecomastia se presenta de forma transitoria en el 65% de adolescentes normales entre 14-15 años y se debe a un desarrollo testicular normal que comporta un breve aumento de niveles de estrógenos plasmáticos secundarios a un aumento de testosterona plasmática. Este crecimiento transitorio del tejido mamario suele resolverse en 1- 2 años. Sino revierte en este periodo de tiempo habrá que sospechar otros procesos que comporten trastornos hormonales:
 - Tumores testiculares secretores de estrógenos
 - Orquiectomía.



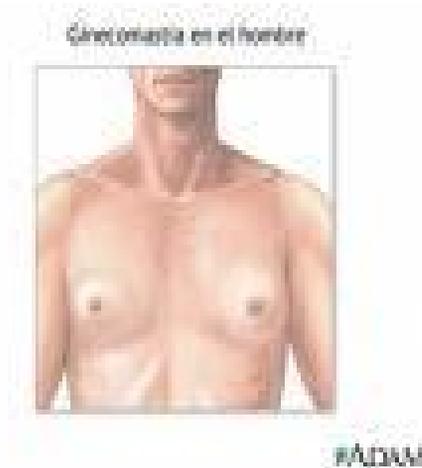


- Ingesta esteroides anabólicos.
 - Síndrome de Klinefelter: enfermedad que asocia atrofia testicular, ausencia espermatogénesis y ausencia o disminución acusada de células de Leydig. La incidencia de carcinoma de mama es 20-60 veces superior que en los casos idiopáticos, por tanto la biopsia mamaria, sobretodo en los casos unilaterales, estará indicada.
- c) En la edad adulta se asocia al envejecimiento y se debe a la hipofunción testicular y al aumento de depósito graso corporal que comporta la aromatización periférica de andrógenos a estrógenos.
2. A nivel patológico existen varios trastornos sistémicos que se asocian con la ginecomastia: obesidad, insuficiencia renal crónica, trastornos tiroideos (hipo/hipertiroidismo), enfermedades hepáticas, tumores adrenales y enfermedades pulmonares.
3. Fármacos y drogas relacionados con ginecomastia:
- Alcohol
 - Anfetaminas
 - Agentes quimioterápicos
 - Cimetidina
 - Digital
 - Isoniazida
 - Hidroxicina
 - Metildopa
 - Marihuana
 - Opiáceos





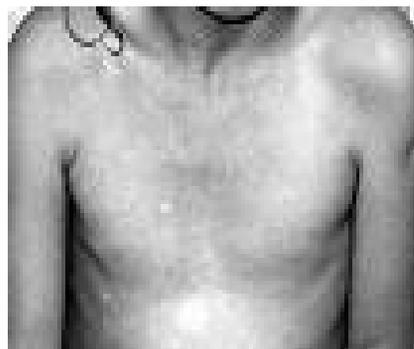
4. Y finalmente además de existir casos familiares con factores genéticos predisponentes, también hay un elevado porcentaje que corresponden a casos idiopáticos.



ATELIA

Ausencia de pezón. Es una anomalía rara, que puede asociarse a la amastia y excepcionalmente es una malformación congénita

En los casos de Atelia asociados con ausencia de tejido mamario, el músculo pectoral puede estar ausente. Precisa un tratamiento quirúrgico similar al realizado en la reconstrucción del pezón en cirugía posmastectomía





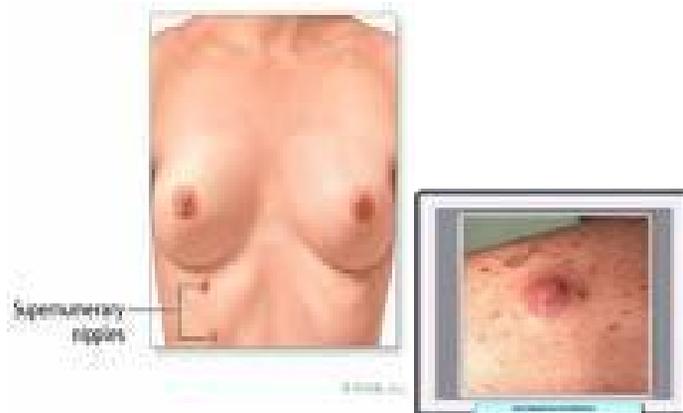
APLASIA MAMARIA

Presencia de la placa areolomamilar y ausencia del tejido glandular.

La Amastia y la Aplasia de la mama son, por lo general, unilaterales y se acompañan, en ocasiones, de anomalías morfológicas del miembro superior del mismo lado del defecto mamario, en el contexto del denominado síndrome de Poland.

POLITELIA

Es la existencia de más de dos mamas en los seres vivos, se dan casos esporádicos en los seres humanos. Cada mama "de más" se denomina "mama supernumeraria" y tiene una situación anormal, aunque casi siempre se localizará dentro de una línea imaginaria situada a cada lado del cuerpo humano, desde el vértice de la axila hasta la cara lateral del labio mayor de la vulva (base del escroto en el varón) del mismo lado. La presencia de pezones supernumerarios se conoce como Politelia.





GASTROSQUISIS

Esta anomalía es un defecto congénito de la pared abdominal relativamente infrecuente. La gastrosquisis se debe a un defecto lateral al plano medio de la pared abdominal anterior. El defecto lineal permite la salida de las vísceras abdominales sin afectar al cordón umbilical.

Las vísceras salen hacia la cavidad amniótica y se bañan en el líquido amniótico. El término gastrosquisis, que significa lateralmente un estómago hendido o abierto, es engañoso, ya que es la pared abdominal la que está hendida y no el estómago.

El defecto originalmente es producido por una involución defectuosa del mesenquima embrionario en su unión con el tallo corporal lo que resulta en una displasia de la pared abdominal. Frecuentemente puede diagnosticarse con ultrasonografía o con pruebas de líquido amniótico.

Causas, incidencia y factores de riesgo

La Gastrosquisis es un defecto congénito de la pared abdominal y es similar en apariencia a un onfalocele. La diferencia entre las dos condiciones es que un onfalocele es una herniación del contenido abdominal a través del cordón umbilical y está cubierto con un saco, mientras la gastrosquisis es una herniación a través de la pared abdominal (usualmente hacia el lado derecho del cordón umbilical), pero que no involucra al cordón.

Además, en la gastrosquisis los intestinos están expuestos. Al igual que en un onfalocele, la cavidad abdominal puede ser pequeña y la reubicación del intestino en la cavidad puede requerir varias semanas, en las cuales la cavidad abdominal se expande suavemente para acomodar el contenido involucrado.





Síntomas

- Protuberancia en el abdomen.
- Intestino que protruye a través de la pared abdominal cerca del cordón umbilical (ombbligo).
- El intestino está expuesto al líquido amniótico irritante y en consecuencia pueden afectarse la motilidad y la absorción intestinales.

Por fortuna, es poco frecuente la presencia de otros defectos congénitos asociados en los pacientes con gastrosquisis.





MALFORMACIONES DE LAS EXTREMIDADES

Las anomalías menores de las extremidades son relativamente comunes y se pueden corregir habitualmente mediante intervención quirúrgica. Aunque las anomalías menores no suelen tener consecuencias medicas graves y de formar parte de un patrón reconocible de anomalías congénitas.

El periodo más crítico de desarrollo de las extremidades comprende desde el día 24 hasta el 36 después de la fecundación. Esta afirmación se basa en estudios clínicos de lactantes expuestos a talidomida, un potente teratógeno humano, durante el periodo embrionario.

De esta manera, la exposición del agente teratógeno puede causar muchas anomalías en las extremidades, como la ausencia de las extremidades.

Por tal motivo, un teratógeno que pudiera causar ausencia de las extremidades debe actuar antes del día 36, el final del periodo crítico de su desarrollo.

Entre los años 1957 y 1962 ocurrieron numerosos casos de anomalías graves de las extremidades como consecuencia de la ingesta de talidomida, el cual es ampliamente usado como sedante y antiemético, se retiro del mercado en diciembre de 1961. Desde entonces se observo anomalías similares en raras ocasiones.

A pesar de las consecuencias graves de este fármaco, en la actualidad es usado para el tratamiento de la Lepra y de otros trastornos diversos. Es además muy importante indicar que la Talidomida está totalmente contraindicada en mujeres en edad de procreación.

De esta manera las anomalías mayores de las extremidades aparecen en dos de cada 1000 recién nacidos. Casi todas ellas son causadas por factores genéticos. Además se han descubierto ciertas varias anomalías de la extremidad inferior presentaban una asociación con un patrón arterial aberrante similar que podría tener cierta importancia en la patogenia de estos defectos.



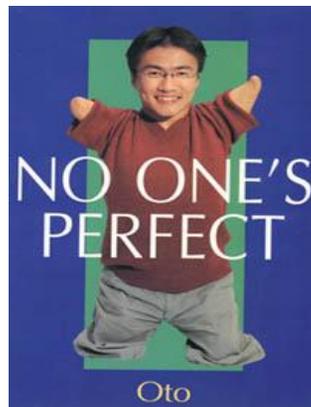


MALFORMACIONES DE LAS EXTREMIDADES SUPERIORES E INFERIORES

TETRA-AMELIA

La Tetra Amelia es un mal congénito muy raro, se caracteriza por la ausencia de piernas y brazos.

Caso Otto



Ashiya. Hirotada Ototake es un joven de 24 años, bien parecido, recién graduado (en marzo pasado) en Ciencias Políticas y Económicas por la Universidad de Waseda (Tokio). Debido a una “tetra-amelia,” nació sin piernas ni brazos.

MANO Y PIES HENDIDOS

En estas anomalías poco frecuentes (anomalías en pinza de langosta), falta uno o más dedos centrales como consecuencia de un fallo del desarrollo de uno o más rayos digitales.

La mano o el pie se dividen en dos partes que se oponen entre sí como dos pinzas de una langosta, los dedos restantes están parcial o totalmente fusionados. (Sindáctila)





BRAQUIDACTILIA

Esta anomalía es poco común, consiste en el acortamiento de los dedos (de las manos o los pies), la cual se produce como consecuencia de la reducción de la longitud de las falanges, además suele ser hereditaria, como un rasgo dominante y con frecuencia se asocia a la talla baja.



SINDACTILIA

La Sindactilia aparece aproximadamente en uno de cada 2.200 nacimientos. La sindactilia cutánea es la anomalía más común de las extremidades. Es mas frecuente en el pie que en la mano. La Sindactilia cutánea es consecuencia de la falta de degeneración de las membranas entre 2 o mas dedos. En los casos graves existe fusión de varios dedos, pues en algunos casos hay fusión (sinostosis).

Se produce Sindactilia Ósea cuando las escotaduras entre los rayos de los dedos no se desarrollan a lo largo de la séptima semana, debido a lo cual no se separan los dedos. La sindactilia se presenta con mayor frecuencia entre los dedos tercero y cuarto de las manos, y segundo y tercero de los pies. Se ha publicado un caso de simpolidactilia, causado por mutaciones en el extremo amino-terminal, la parte que no se une a ADN de HoxD13.





POLIDACTILIA

Este es un trastorno genético donde un humano u otro animal nacen con más dedos en la mano o en el pie de los que le corresponde.

Esta anomalía consiste en la presencia de dedos supernumerarios, los cuales son frecuentes, además tiene una herencia dominante.

Es así que el dedo adicional no está formado por completo y carece de un desarrollo muscular adecuado; se trata, por tanto, de un dedo inútil. Si la mano está afectada, el dedo adicional suele ser interno o externo en lugar de central. En el caso del pie, el dedo adicional suele situarse en el lado lateral.



El dedo adicional es generalmente un pequeño pedazo de tejido fino y suave. A veces contiene hueso sin articulaciones; ocasionalmente el dedo se encuentra completo y funcional. El dedo extra suele ubicarse luego del meñique, menos frecuentemente del lado del pulgar e inusualmente entre medio de otros dedos. Suele ser una bifurcación de un dedo normal, y rara vez nace de la muñeca como los demás dedos.

Esta condición afecta a 2 de cada 1000 bebés nacidos vivos,¹ aunque la frecuencia aumenta en ciertos grupos.



Las causas comunes de esta anomalía son:

- Distrofia torácica asfixiante
- Síndrome de Carpenter
- Síndrome de Ellis-van Creveld (displasia condroectodérmica)
- Polidactilia familiar
- Síndrome de Laurence-Moon-Biedl
- Síndrome de Rubinstein-Taybi
- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Trisomía 13

MALFORMACIONES DE LAS EXTREMIDADES SUPERIORES

AUSENCIA CONGÉNITA DE RADIO

En este tipo de anomalías el radio esta parcial o totalmente ausente. La ausencia del radio suele ser consecuencia de factores congénitos.

Es así que la mano del niño se empieza a desviar lateralmente (radialmente) y el cubito se arquea con la concavidad en el lado externo del antebrazo.

Esta anomalía es debida a la falta de formación del primordio o mesenquimatoso del radio a lo largo de la quinta semana del desarrollo.





MALFORMACIONES DE LAS EXTREMIDADES INFERIORES

LUXACIÓN CONGÉNITA DE LA CADERA

Esta deformidad aparece en uno de cada 1500 recién nacidos y es más frecuente en mujeres que en hombres.

La capsula de articulación de la cadera se relaja mucho al nacer y hay un subdesarrollo del acetábulo de la cadera y de la cabeza del fémur.



La luxación ocurre casi siempre tras el nacimiento, por lo que se han propuesto dos factores etiológicos:

➤ **El desarrollo anómalo del acetábulo**

Ocurre en alrededor del 15% de los lactantes con luxación congénita de la cadera, que es frecuentes en partos con nalgas, lo que sugiere que esta posición durante los meses terminales del embarazo puede comportar un desarrollo anómalo del acetábulo y la cabeza del fémur.

➤ **La laxitud articular generalizada**

Constituye con frecuencia un trastorno de herencia dominante que parece estar relacionado con luxación congénita de la cadera. Esta anomalía suele seguir un patrón de herencia.





Las Luxaciones se pueden clasificar:

- LUXACIÓN TÍPICA

- PRENATAL: la que se produce y puede evidenciar por estudio ecográfico en los días o semanas previos al nacimiento.

- PERINATAL: la que se produce en el nacimiento o inmediatamente después.

- POSTNATAL O TARDÍA: la que se produce en las semanas o meses después.

- LUXACIÓN TERATOLÓGICA

Con frecuencia se usa como sinónimo de luxación *antenatal*. Ocurre en el periodo fetal, semanas antes del nacimiento, por lo que los cambios morfológicos adaptativos están presentes en el recién nacido.

Se presenta en el momento del nacimiento siendo relativamente rebelde al tratamiento. Los pacientes con enfermedades NEUROMUSCULARES como el mielomeningocele pueden presentar estas luxaciones teratológicas.

También pueden presentar la luxación de cadera que se produce por desequilibrio muscular tardíamente a lo largo de la infancia como también ocurre en pacientes con parálisis cerebral infantil.





RODILLA VARA



Esta anomalía se caracteriza por las piernas arqueadas al estar de pie manteniendo los tobillos juntos y las rodillas separadas.

Es frecuente por motivos de robustez del niño, su peso le puede provocar el arqueamiento de las piernas y caminar con la punta de los pies hacia adentro, un dato, este defecto se presenta más en niños que en niñas. Según los especialistas, este defecto desaparece de manera espontánea cuando cumple los 2 o 3 añitos.

SIRENOMELIA

Esta es una rara malformación congénita por la cual sus extremidades inferiores están unidas hasta el talón, asemejando la cola de un pez. Sólo existen tres casos de niños vivos en el mundo, es así que registra en 1 de 70.000 nacimientos de niños que no sobreviven más allá de los siete días debido a graves defectos de sus órganos vitales.

Caso de Bebe Sirena

En Perú, hace poco nació una pequeña niña llamada Milagros, la cual presenta esta extraña malformación. Ella tiene en perfecto estado, su corazón y pulmones están bien ubicados, pero uno de sus riñones no se desarrolló y está ubicado anormalmente, mientras que sus aparatos digestivo, urinario y genital comparten un solo canal de desfogue.





Milagros tuvo la suerte de ser intervenida en la ciudad de Lima en uno de los llamados Hospitales de la Solidaridad. Esta operación duro aproximadamente unas 5 horas y en las que participaron cirujanos plásticos, cirujanos cardiovasculares, traumatólogos, neurólogos, ginecólogos y pediatras. De esta forma se realizo la separación de las piernas, la cual tuvo un satisfactorio resultado; sin embargo, la bebe de nueve meses tendrá que seguir siendo intervenida para mayores mejoras.

PIE LANGOSTA O HENDIDO

Una malformación congénita del pie en que por lo general una sola hendidura se extiende hacia la parte proximal del pie, a veces hasta el tarso, suelen faltar uno o más dedos.

Una clasificación simple basada en la severidad de la deformidad se desarrolla en tres grupos: tipo I o pie hendido parcial central, tipo II o pie hendido completo hasta el tarso y tipo III o ausencia completa de primer a quinto rayo.



CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una niña de 14 años que consulta por pie hendido bilateral que le incapacita para uso de calzado normal, deformidad estética importante así como dolor a nivel de ante pié relacionado con deambulación prolongada, carrera etc.





PIE ZAMBO CONGENITO



Es una malformación congénita que afecta a los huesos, los músculos y los tendones del pie, que provoca que se curve hacia adentro o hacia abajo quedándose rígido y sin ser capaz de recuperar la posición normal. Esta patología es más frecuente en niños y puede afectar a ambos pies.

Las causas más frecuentes son las genéticas y ambientales. La deformidad se produce en el segundo trimestre de embarazo, cuando el pie crece rápidamente, y se detecta en la ecografía o al nacimiento del bebé.

Cualquier deformación que se observa en pie que afecta al talón (hueso del tobillo) se denomina "Pie Zambo", el cual constituye una anomalía común que aparece aproximadamente en uno de cada 1000 nacimientos.

Esta anomalía se caracteriza por una posición anómala del pie que impide el apoyo normal del peso. Conforme se desarrolla, el niño o niña tiende a caminar sobre el talón en lugar de que en lugar de sobre la plantilla del pie.

El Talipes Equinovarus, es el tipo más frecuente de pie zambo, ocurre con una frecuencia del doble en los varones que en las mujeres. La planta del pie se gira hacia la línea media y el pie se invierte.

No se conoce con exactitud el origen de esta anomalía, aunque generalmente se afirma que es consecuencia de la posición o restricción anómala del movimiento de las extremidades fetales inferiores en el útero, sin embargo los indicios no son concluyentes.

Cuando la posición anómala del pie se debe a la posición del feto en el útero, el pie se puede colocar con facilidad en su posición normal. En algunos casos participan factores hereditarios y parece que en la mayoría de ellos están implicados factores ambientales.





Desde hace muchos años se ha recurrido a la cirugía para solventar el problema, pero ahora existe una alternativa, el **Método Ponseti**, que se utiliza en LA CLÍNICA RUBER INTERNACIONAL de Madrid desde 1995. En donde se ha obtenido grandes resultados, el 95% de los casos se corrigen en 8 semanas para posteriormente seguir el mantenimiento de la corrección del pie.

Por eso, es recomendable que el tratamiento comience desde el nacimiento, en el mismo paritorio, para asegurar el éxito, aunque existen pacientes que han iniciado el Método Ponseti con edades superiores a los 7 años con peores resultados.



Manipulación previa al enyesado.



MALFORMACIONES EN EL APARATO GENITOURINARIO

SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS (SIA)

El SIA se debe a un defecto del mecanismo del receptor androgénico. Desde el punto de vista embriológico, estas mujeres representan una forma extrema de pseudohermafroditismo masculino. Pero no constituyen intersexos ya que habitualmente tienen genitales externos normales. Además por lo general los testículos son extirpados en cuanto lo detectan, ya que en una tercera parte de los casos se desarrollan a partir de estos tumores malignos antes de los 560 años de edad.

Las mujeres con SIA, también conocidas como Síndrome de Feminización testicular (1 de cada 200000 nacidos vivos), son mujeres de aspecto normal, a pesar de tener presencia de testículos. Los genitales externos son femeninos, pero la vagina suele terminar en una bolsa ciega, mientras que el útero y trompas de Falopio están ausentes o son rudimentarias.

En la pubertad aparece normal el desarrollo de las mamas y otras características femeninas, pero no aparece la menstruación. La orientación de estas mujeres son femeninas, sin embargo la presencia de los testículos se encuentran en el abdomen o en el conducto inguinal, pero suelen descender hacia los labios mayores.

LA falta de masculinización de estas personas suele ser resistente debido a la presencia de la testosterona a nivel celular y pliegues de en el tubérculo genital y pliegues labioescrotal y urogenital.

Los pacientes con SIA Parcial muestran cierta masculinidad al nacer, como genitales externos y pueden tener un clítoris de mayor tamaño. La vagina termina en un fondo de saco ciego y el útero está ausente. Con lo que respecta a los testículos se encuentran en conducto inguinal, pero pueden descender hacia los labios mayores.





HIOSPADIAS

El Hipospadias constituye la anomalía más frecuente del pene. En uno de cada 300 lactantes varones, el orificio uretral externo se halla en la superficie ventral del cuerpo del pene. (Hipospadias peneano)

El Hipospadias se debe a la producción de andrógenos por parte de los testículos fetales o a receptores inadecuados para las hormonas. Estos defectos comportan una falta de canalización del cordón ectodérmico del glande o la falta de unión de los pliegues urogenitales; como consecuencia de ello, se produce la formación incompleta de la uretra esponjosa. (peneana).

Las diferencias en la temporalización y grado de defecto hormonal o en la falta de desarrollo de los receptores son responsables de los distintos tipos de Hipospadias.

Se diferencian cuatro tipos de Hipospadias:

- ★ Hipospadias del Glande
- ★ Hipospadias Peneano
- ★ Hipospadias Escrotogeneano
- ★ Hipospadias Perineal

El Hipospadias del glande y cuerpo del pene representa un 80% de los casos. En el Hipospadias Escrotogeneano, el orificio uretral se encuentra en la unión del pene y el escroto. En el caso del Hipospadias Perineal, hay un defecto de fusión de los pliegues labios escrotales y el orificio uretral externo se sitúa en las mitades no fusionadas del escroto.



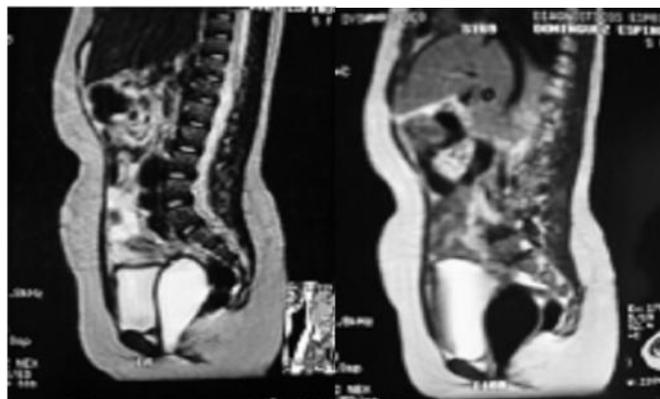


AGENESIA DE GENITALES EXTERNOS



Como podemos ver la AGENESIA es la ausencia congénita del pene o clítoris, en el caso de la foto es la ausencia de los genitales externos femeninos.

La Agenesia Genital viene a ser un trastorno muy poco frecuente, pues se presenta la falta de desarrollo del tubérculo genital puede ser debida a interacciones inadecuadas entre el ectodermo y el mesenquima a lo largo de la séptima semana. Por lo general, la uretra se abre hacia el pene en la proximidad del ano.





MICROPENE

Anomalía donde el pene, el cual tiene un tamaño tan pequeño que se encuentra casi oculto por la grasa supra púbica. Este es un trastorno que se debe a un defecto testicular fetal y se asocia habitualmente a Hipopituitarismo.



De esta manera, se considera micro pene a aquel pene que no supera los 7 centímetros en erección; según la distribución gaussiana, un 0,6% de los penes se categorizarían como micro penes. La condición generalmente se reconoce poco después del nacimiento, cuando el pene flácido estirado mide menos de 1,9 cm. de la base hasta el punto.

Este término médico se usa normalmente cuando el resto del pene, el escroto y el perineo, está bien formado, sin ambigüedad con otras condiciones. Por otro lado, la condición opuesta a la de micro pene, es lo que se conoce como macrofalosomía, la cual consiste en individuos con un desmesurado tamaño del miembro viril.

Entre las causas asociadas a los Micropenes, la mayoría están condicionadas a la ineficacia o falta de andrógeno prenatal. Esto puede ocurrir bajo los siguientes cuadros: desarrollo anormal testicular (disgénesis testicular, síndrome de Klinefelter, Hipoplasia de las células de Leydig), defectos específicos de testosterona o dishidrotestosterona, síndrome de insensibilidad andrógena, estimulación pituitaria inadecuada u otras formas de hipogonadismo.

Los Micropenes también pueden ocurrir a causa de muchos síndromes genéticos de malformación que no tienen que ver con los cromosomas sexuales.

A veces es una indicación de una deficiencia de la hormona del crecimiento congénita o del hipopituitarismo congénito. Finalmente, se ha identificado un gen (HOX9) que afecta el tamaño del pene sin que exista de por medio ninguna anomalía hormonal detectable.





La mayoría de los niños entre 8 y 14 años referidos por micro penes presentan las siguientes características:

- ★ Un pene encubierto por grasa supra púbica.
- ★ Una figura de cuerpo grande, por lo que un pene pre pubertad simplemente parece anormalmente pequeño.
- ★ Un retraso de pubertad con toda esperanza de crecimiento.





AUTORAS (BIOGRAFÍA)

★ RODRIGUEZ AGUIRRE KAREN

Nació el 11 de Abril de 1989, en el distrito de Trujillo, departamento de La Libertad.

★ SANTA CRUZ LEIVA JANINNA

Nació el 27 de Marzo de 1990, en el distrito de Trujillo, departamento de La Libertad.

★ SIGÜENZA MORENO INGRID

Nació el 9 de Octubre de 1988, en el distrito de Trujillo, departamento de La Libertad.

★ URQUIAGA VARGAS TANIA

Nació el 01 de Enero de 1989, en el distrito de Trujillo, departamento de La Libertad.

★ VALDIVIA GAMARRA GLORIA JANETH

Nació el 19 de Setiembre de 1988, en el distrito de Trujillo, departamento de La Libertad.





BIBLIOGRAFÍA

Desarrollo Humano – Phillipe Rice

Embriología Clínica. 5a ed. Interamericana Mc Graw- Hill. 1995. 536 pp - K. Moore

<http://www.universitaria.cl/libros/malformaciones>

<http://www.elbebe.com/index.php/es/salud/malformaciones-congenitas/tipos-de-tratamientos-para-las-malformaciones-congenitas>

<http://www.terra.com.mx/articulo.aspx?articuloid=153151>

<http://www.paideianet.com.ar/malformaciones.htm>

<http://www.wikipedia.com>

<http://db2.doyma.es/Images/37v54n06/37v54n06-13013413fig02.jpg>

