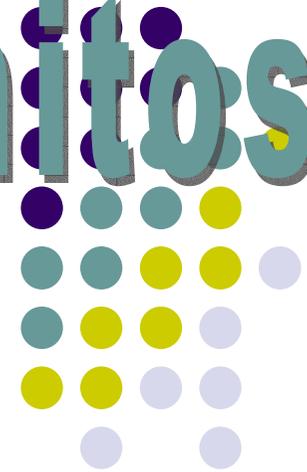
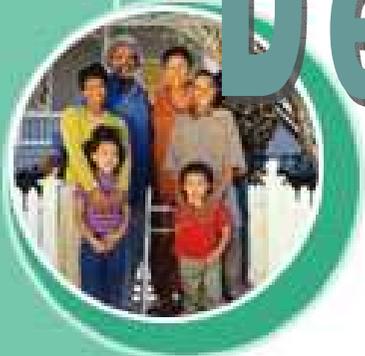


Prevención de

Defectos Congénitos



Objetivos



- **Describir básicamente las repercusiones sociosanitarias, personales y familiares implicadas en el diagnóstico de un defecto congénito**
- **Definir defecto congénito e identificar sus bases etiológicas**
- **Definir las bases de la prevención de defectos congénitos**

Contenidos



- **Introducción**
- **Concepto de malformación congénita**
- **Concepto de enfermedad congénita**
- **Epidemiología**
- **Etiología**
- **Principios de teratología**
- **Prevención de defectos congénitos**

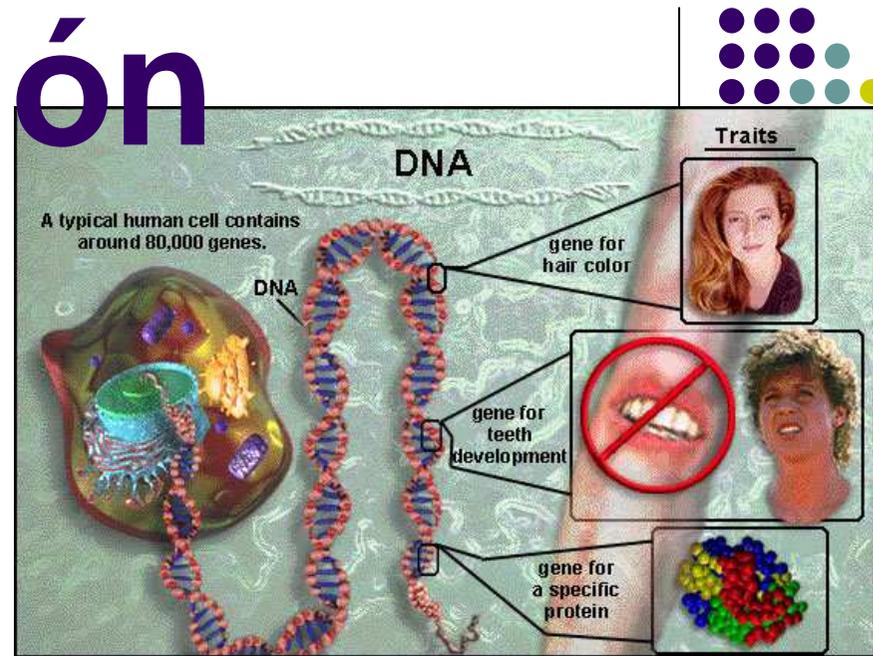


Medio millón de niños nacen anualmente con defectos congénitos en Europa

**Tasa de mortalidad: 2,5/1000
(25% del total europeo)**

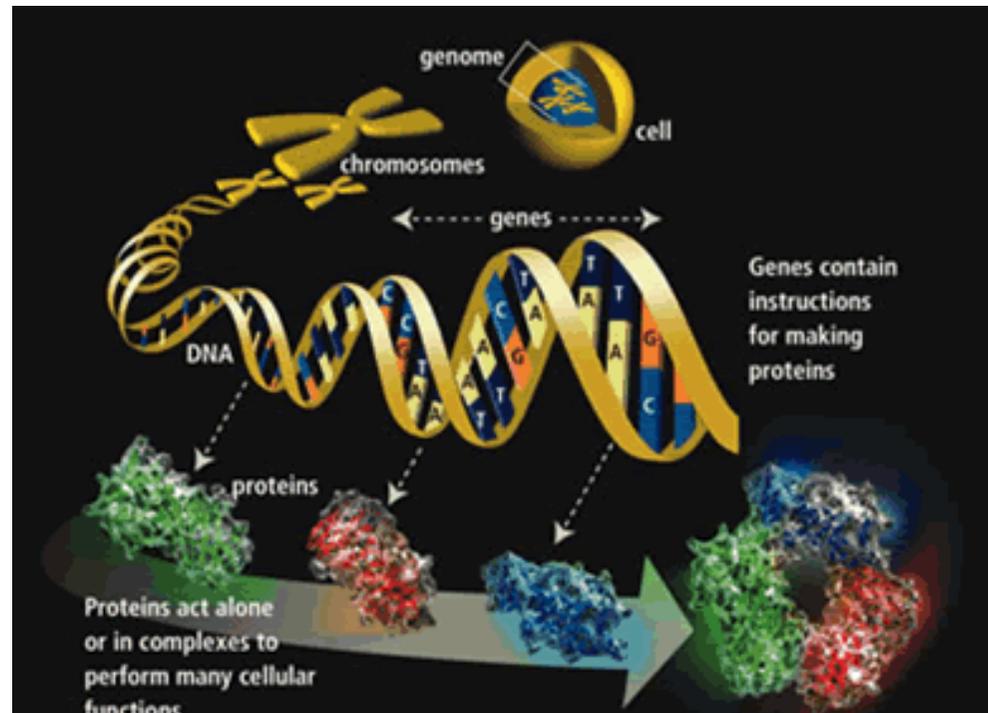
Malformación congénita

- Alteración morfológica detectable en el momento del nacimiento, sea o no detectada



Enfermedad congénita

- **Proceso patológico estructural o funcional presente en el momento del nacimiento, detectable o no**





Incidencia falsa

- **No se registra lo que no se...**

- **VE**
- **DETECTA**
- **BUSCA**
- **CONSIDERA**
- **CUMPLE UN ESTEREOTIPO**



3-5%

Etiología general de los defectos congénitos



1. **Mutación genética**
2. **Anomalías cromosómicas**
 - **Autosomas**
 - **Gonosomas**
3. **Ambientales**
4. **Multifactoriales**

Mutaciones genéticas



- **1% de todos los embarazos**
 - **Autosómica dominante: Acondroplasia, corea de Huntington**
 - **Autosómica recesiva: talasemia, fibrosis quística, errores innatos del metabolismo (fenilcetonuria)**
 - **Recesiva ligada al cromosoma X: hemofilia, daltonismo, déficit de glucosa 6 fosfato, distrofia muscular de Duchenne**

Anomalías cromosómicas numéricas



● Euploidías

- Monoploidía o haploidía: Si las células presentan un solo juego (n) de cromosomas.
- Poliploidía: Si presentan más de dos juegos; pudiendo ser: triploides ($3n$), tetraploides ($4n$), etc.

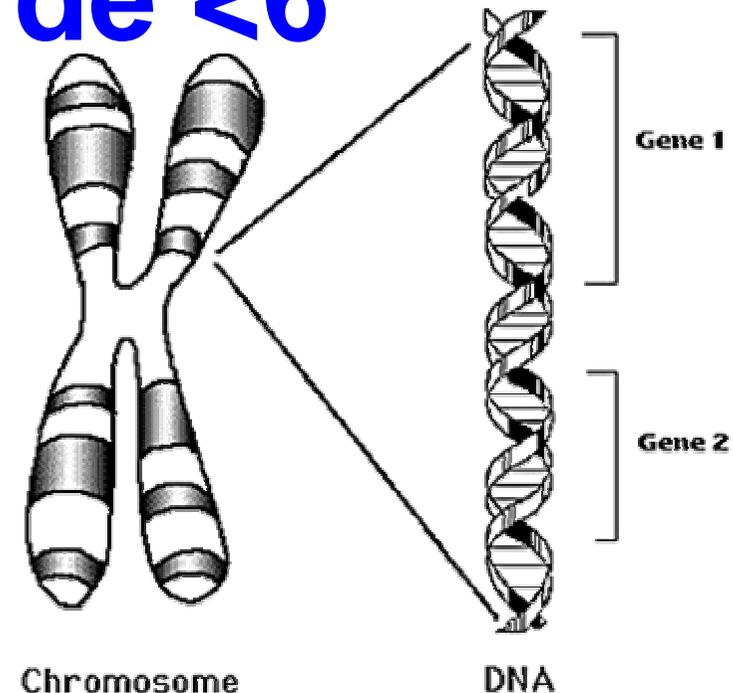
● Aneuploidías

- Monosomías: si falta uno de los cromosomas de la pareja de homólogos.
- Trisomías: si se tienen tres cromosomas en lugar de los dos normales.
- Tetrasonías: si se tienen 4. Etc.

Anomalías cromosómicas estructurales

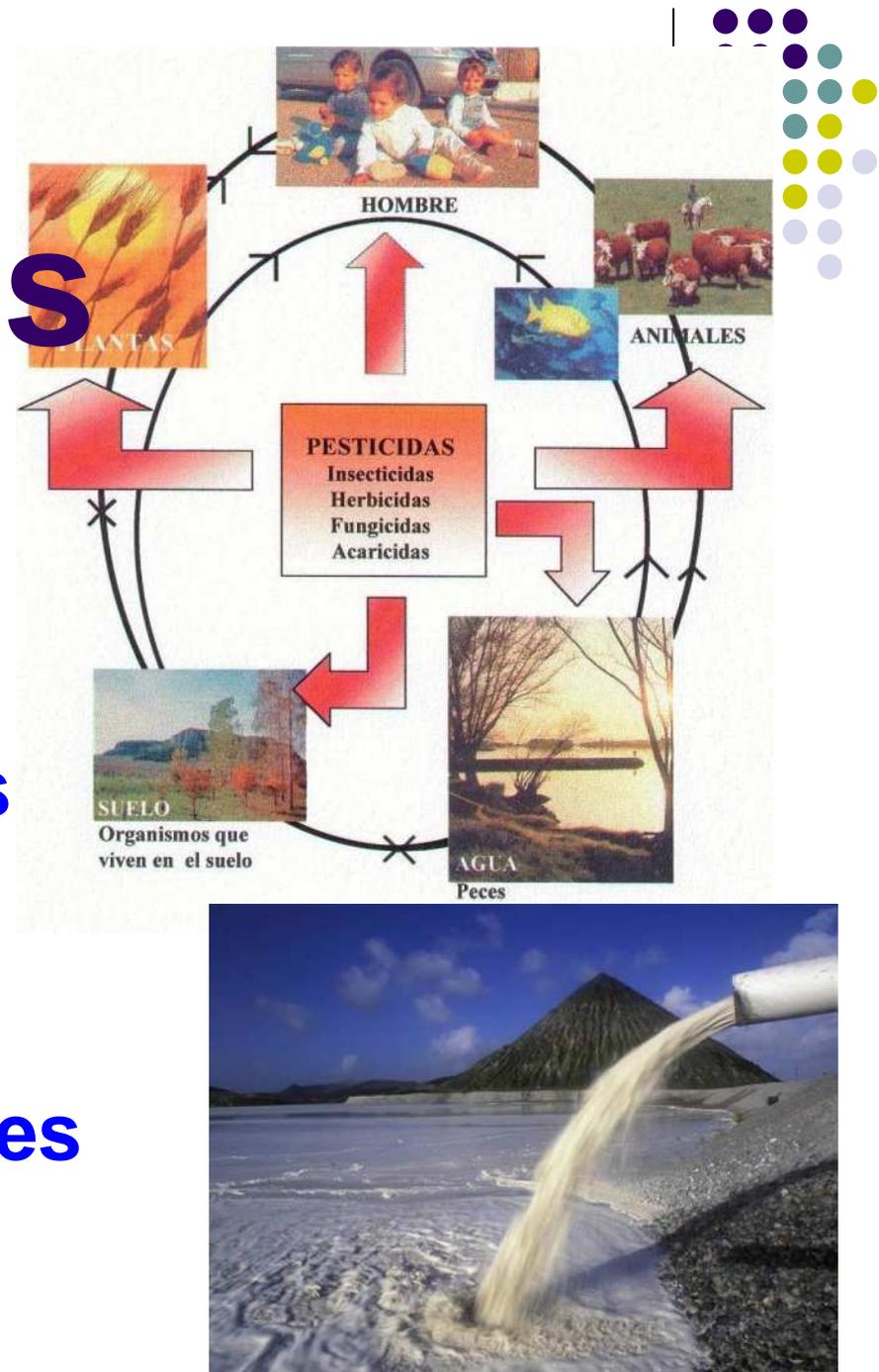


- **0,5% de los recién nacidos**
- **80% en abortos de <6 semanas**
- **No disyunción**
- **Translocación**
- **Delección**



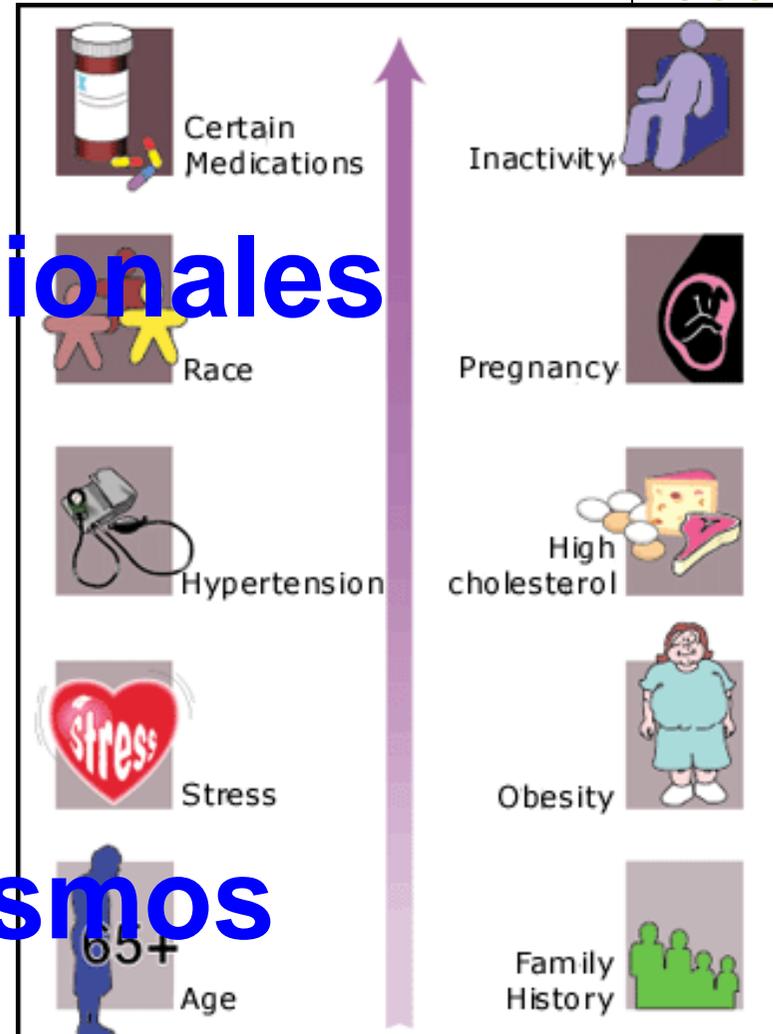
Causas ambientales

- Infecciones
- Disregulaciones hormonales
- Alteraciones uterinas
- Carencias dietéticas
- Fármacos
- Radiaciones ionizantes
- Tóxicos ambientales



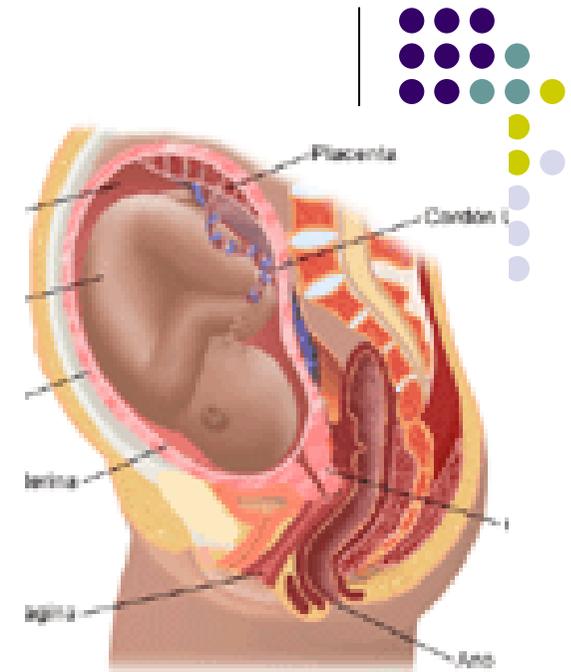
Disregulaciones hormonales

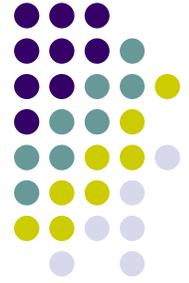
- **Trastornos funcionales ováricos**
- **Diabetes**
- **Distiroidismos**
- **Hiperparatiroidismos**
- **Discorticalismos**



Alteraciones del claustro materno

- Útero hipoplásico
- Tumores uterinos
- Úteros malformados
- Hemorragias uterinas
- Bridas amnióticas





Carencias dietéticas

- **Vitaminas A, B2, B12, D, K**
- **Ácido fólico: B9**
- **Oligoelementos:
Zinc**



Fármacos teratógenos

- **Talidomida**
- **Hormonas androgénicas**
- **Antagonistas del ácido fólico**

Radiaciones ionizantes



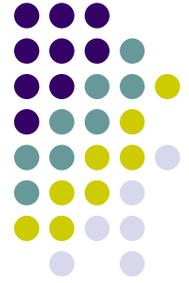
- **Dosis genéticamente segura = 0 rads**
 - **1-10 rads: posible efecto antes de las 2 sg**
 - **10-25 rads: poco probable entre 2-6 sg**
 - **>25 rads: efecto seguro a las 2-6 sg**
 - **>100 rads: efecto en todo el embarazo**

Tóxicos ambientales

- **Mercurio**
- **Plomo**
- **Dioxinas**
- **Exaclorofeno**
- **Gases anestésicos**
- **Tóxicos sociales**



Principios de Teratología



- 1. Factores dependientes del genotipo materno-fetal**
- 2. Etapa del desarrollo fetal**
- 3. Dosis y duración del tratamiento**
- 4. Especificidad del agente**
- 5. Predisposición genética**





Genotipo materno-fetal

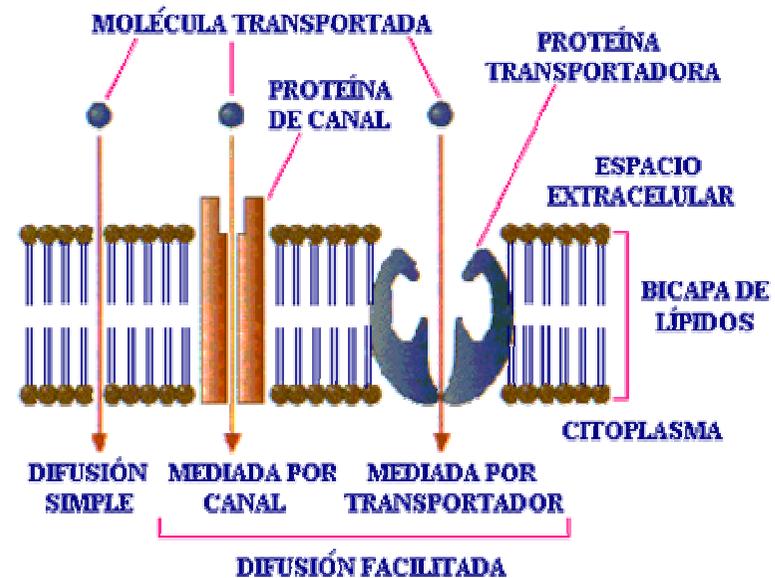
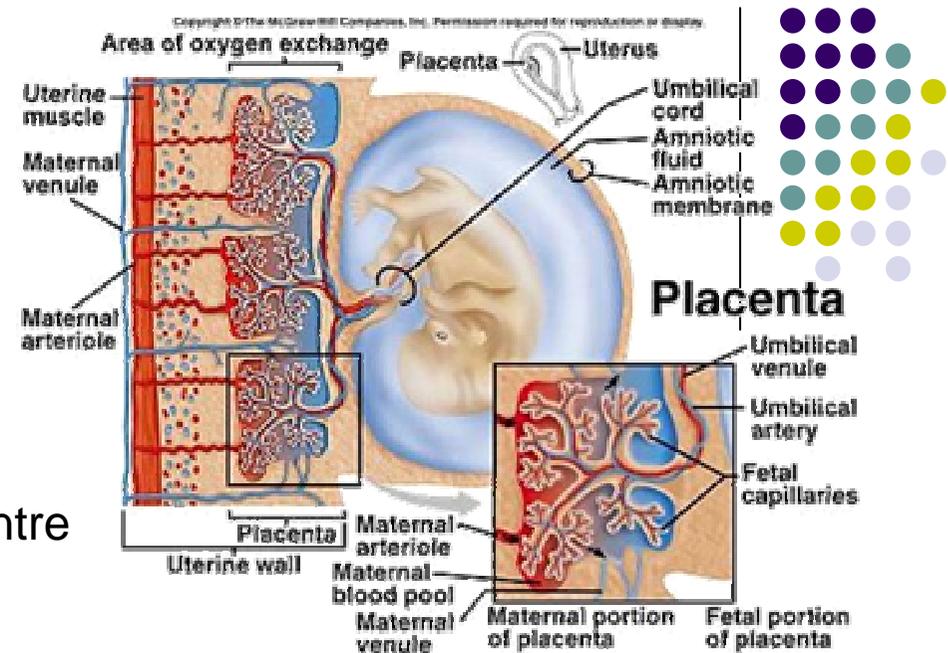
- **Cambios fisiológicos**
 - **Aumento de la eliminación renal.**
 - **Cambios en el metabolismo hepático.**
 - **Aumento del volumen plasmático con mayor volumen de distribución**



Genotipo materno-fetal

- **Membrana Placentaria**

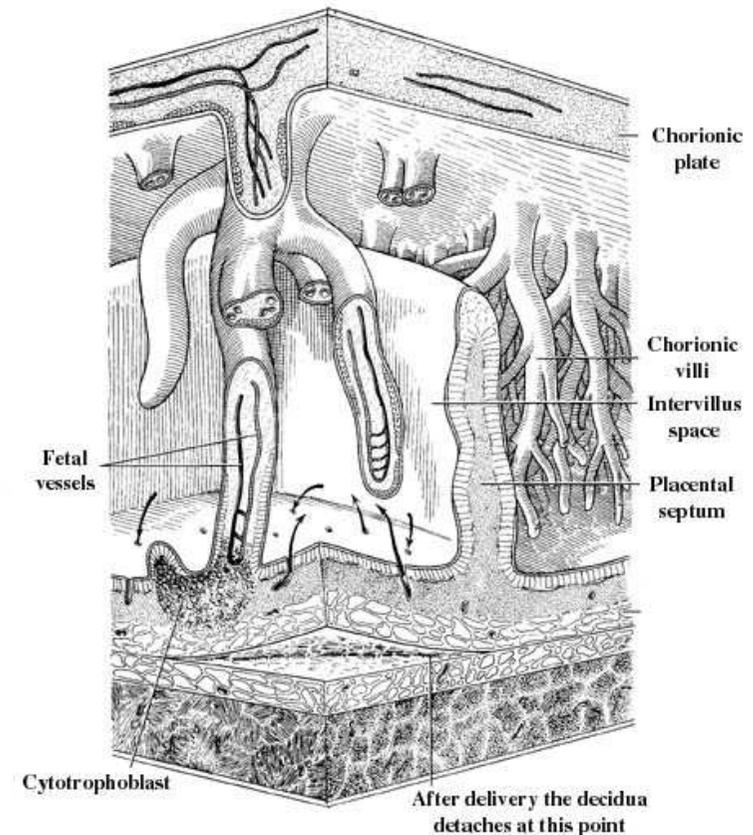
- **Gradiente de concentración** entre sangre materna y fetal. A mayor gradiente mayor difusión.
- **Constante de difusión** del fármaco, que a su vez depende de:
 - **Tamaño molecular**
 - 1000 daltons
 - **Grado de ionización:** los no ionizados difunden con mayor facilidad.
 - **Liposolubilidad:** en relación directa con el grado de difusión.
 - **Grado de unión a proteínas:** sólo difunde la fracción libre del fármaco.



Genotipo materno-fetal



- **Membrana Placentaria**
 - **Superficie del área de transferencia**, influida por factores hemodinámicos que afectan tanto a la circulación fetal como a la materna
 - **Espesor de la membrana placentaria**, que varia según el estadio del embarazo, siendo la transferencia farmacológica mayor en el inicio y al final de la gestación.



Etapa del Desarrollo Fetal



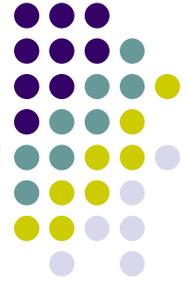
- **Etapas susceptibles del desarrollo**
 1. **Primeras 2 semanas: Ley del “todo o nada”**
 2. **Especificidad temporal**
 - **Talidomida: 21-36 días**
 3. **Algunos órganos crecen y se desarrollan durante todo el embarazo: SNC**
 4. **Mayor susceptibilidad en general durante el primer trimestre**



Efectos teratógenos

- **Los teratógenos humanos actúan alterando el crecimiento, la proliferación, la migración y la diferenciación celulares en el embrión y feto**

Dosis y Duración del Tratamiento



- **Dosis umbral:** cantidad tóxica por debajo de la cual no se observan efectos adversos
- **En general, las cifras están por debajo de las precisas para provocar signos y síntomas de toxicidad en adultos**

Diferencias genéticas en la susceptibilidad a teratógenos



- **No hay teratógeno humano que produzca daño en el 100% de los embarazos expuestos**



Origen multifactorial

- **Defecto determinado genéticamente pero que necesita un factor exógeno para manifestarse**
- **Interacción de factores genéticos y ambientales**

Prevención primaria



- **Acciones encaminadas a impedir que se produzca alguna anomalía durante la gestación**
 - **Consejo genético**
 - **Evitar etiología ambiental**

Prevención Primaria

Consejo genético



- **La prevención de genotipos que comportan una enfermedad y/o un defecto congénito, mediante la identificación prospectiva o retrospectiva de aquellas uniones que sean capaces de producirlo. OMS**

Fin último y principal del consejo genético



- **Prevenir la aparición de una malformación congénita o una enfermedad genética o cromosómica y en definitiva, reducir la frecuencia de los defectos congénitos**

Prevención secundaria



- **Actividades encaminadas al diagnóstico precoz intrauterino de defectos congénitos ya producidos**
 - **IVE**
 - **Tratamiento intrauterino**
 - **Conducción obstétrica adecuada**
 - **Conducción neonatal adecuada**

Prevención terciaria



- **Servicios especiales para minusválidos**
 - **Búsqueda de casos**
 - **Cuidados sanitarios**
 - **Educación especial**
 - **Rehabilitación**
 - **Incorporación social**
- **Pérdida de ingresos resultante de muerte o reducción de productividad**

Prevención Secundaria Diagnóstico Prenatal



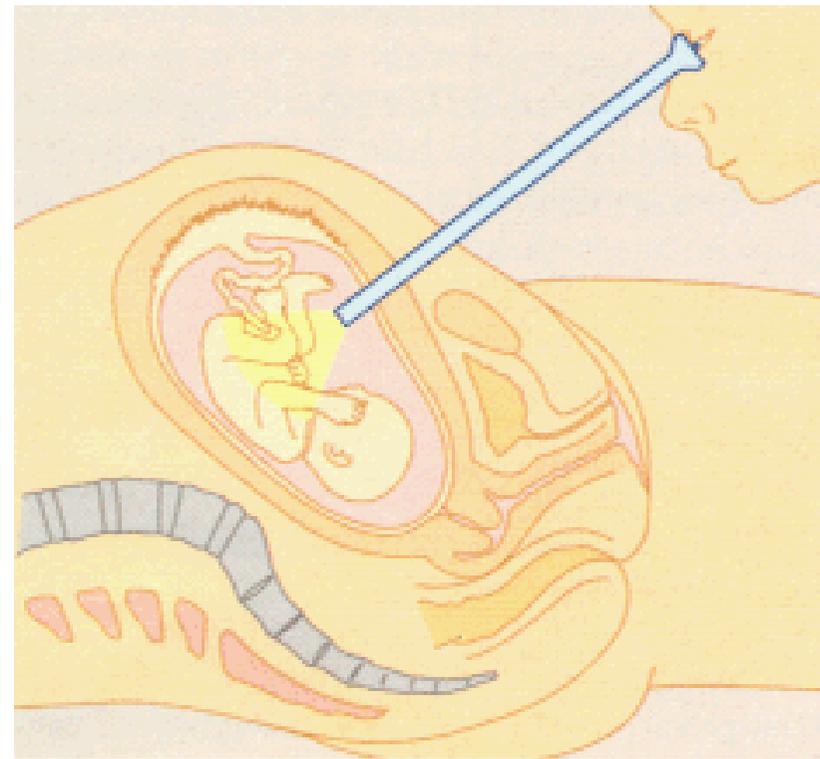
- **Concepto**

- **Todas aquellas acciones prenatales que tengan por objeto el diagnóstico de un defecto congénito, entendiendo por tal, toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque se manifieste más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple**

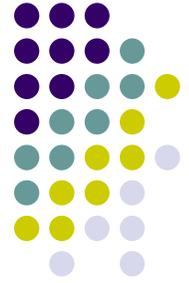
Técnicas



- **Pruebas bioquímicas (screening)**
- **Embrioscopia**
- **Fetoscopia**
- **Biopsia de corion**
- **Amniocentesis**
- **Funiculocentesis**
- **Amnioscopia**
- **Resonancia Magnética Nuclear**

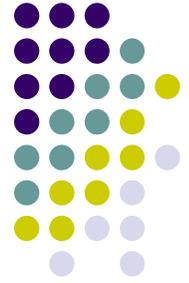


Indicaciones



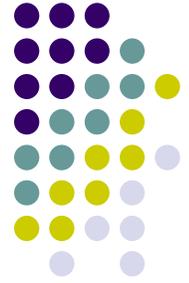
- **Madre > 35 años**
- **Padres portadores de alguna alteración cromosómica**
- **Antecedentes familiares de malformación**
- **Hijo anterior con cromosomopatía**
- **Malos antecedentes obstétricos**
- **Parejas consanguíneas**
- **Signos ecográficos de malformación**
- **Pruebas bioquímicas anormales**
- **Exposición a teratógenos**

Conducta obstétrica

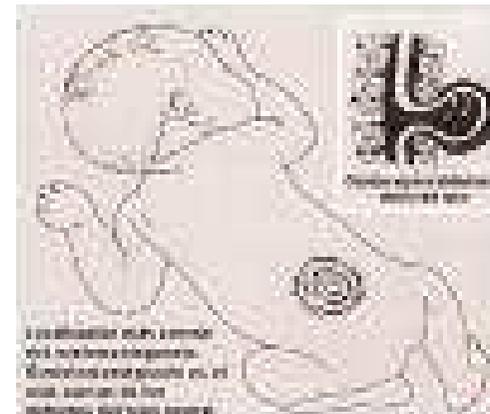


- **Grado de seguridad del diagnóstico**
- **Importancia del defecto descubierto**
- **Época de la gestación**
- **Posibilidades de tratamiento**

Defectos congénitos susceptibles de IVE



- **Malformaciones incompatibles con la vida**
 - **Anencefalia**
- **Malformaciones que comprometen gravemente la calidad de vida**
 - **Meningocele**
- **Defectos congénitos graves, asociados a anomalías cromosómicas**
 - **Sd. Down**





- **Defectos congénitos que precisan inducción pretérmino**
 - **Hidrocefalia**
- **Defectos congénitos que precisan cesárea electiva**
 - **Siameses**
- **Defectos susceptibles de tratamiento intrauterino**
 - **Anemia**
 - **Hidronefrosis**
- **Defectos que precisan cirugía neonatal**
 - **Hernia diafragmática**

El diagnóstico prenatal



siempre es beneficioso porque:

- **Permite el manejo obstétrico adecuado**
- **Provee de personal de apoyo idóneo cuando es necesario**
- **Da a los padres un tiempo suficiente para considerar muchas de las decisiones críticas que habrán de tomar**

**La detección prenatal de
un defecto congénito es
una circunstancia
invariablemente
relacionada con**

**desilusión, temor y, en
determinadas ocasiones
sentimiento de culpa**

