



# DEFECTOS CONGÉNITOS Y SU ETIOLOGÍA

*Dra. María Teresa Lemus Valdés  
Especialista en Genética Clínica.  
Profesora Auxiliar*

**Parte I**

# Objetivos:

- Definir los conceptos de: malformación, deformidad y disrupción.
- Describir las características jerárquicas genéticas y celulares del desarrollo.
- Mencionar la etiología genética de las malformaciones
- Mencionar los fenómenos que intervienen en la acción de agentes ambientales en el desarrollo embriofetal.
- Mencionar teratógenos de acuerdo a su naturaleza.

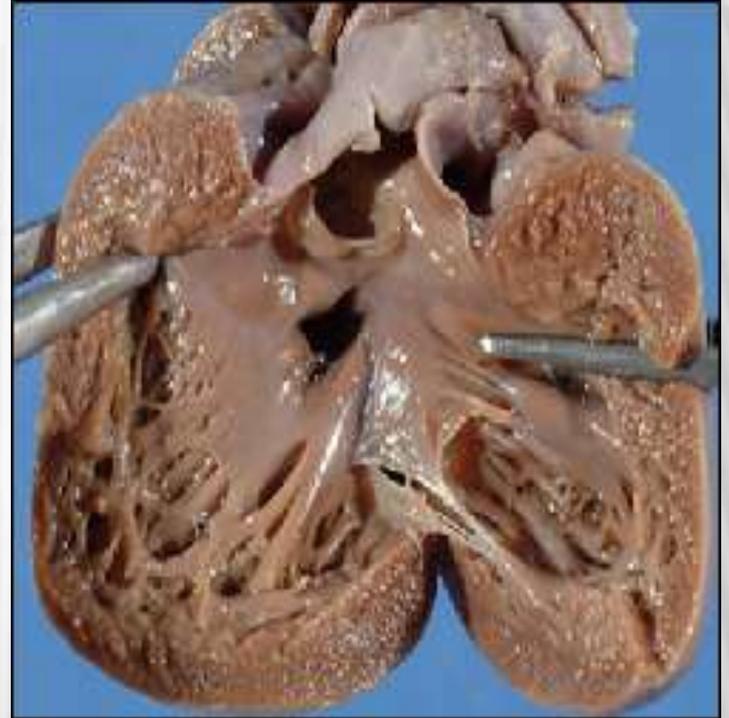
## Contenidos:

- Defectos Congénitos: Concepto y Tipos.
- Genes del desarrollo en vertebrados: características, tipos y funciones.
- Etiología genética de los Defectos Congénitos.
- Teratógenos: características, tipos y repercusión de estos en la morfogénesis.

# DEFECTOS CONGÉNITOS

Toda aquella anomalía de la estructura anatómica visible al examen clínico del recién nacido o posterior al nacimiento cuando se hace patente el defecto funcional del órgano interno afectado. Pueden ocurrir de forma aislada o como defectos congénitos múltiples.

Ej. **Cardiopatías Congénitas, defectos del Sistema Nervioso Central y otras...**



# TIPOS DE DEFECTOS CONGÉNITOS



## Mayores:

Requieren de corrección y dejan una huella.

Frecuencia del 2 al 3% en los recién nacidos



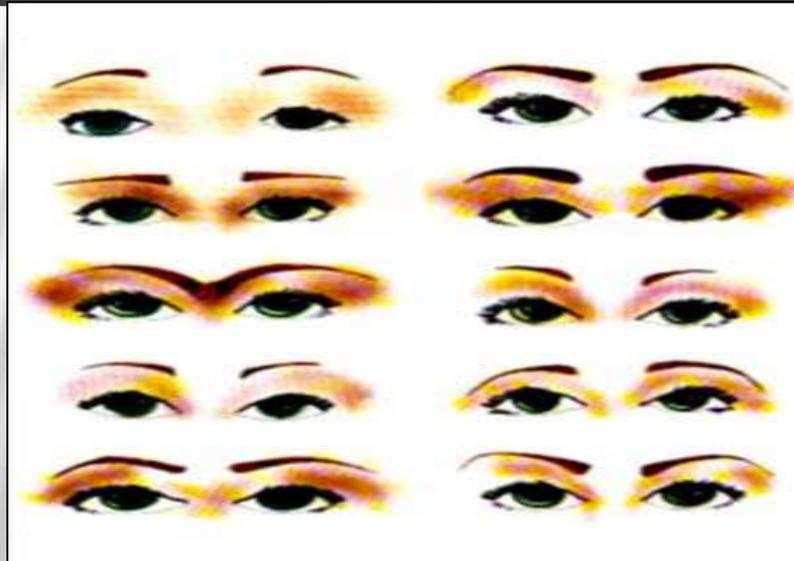
## Menores:

Ni siquiera requieren corrección.

Frecuencia del 15 % en los recién nacidos

## DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES/ SIGNOS DISMÓRFICOS

Desviaciones en la anatomía de determinada estructura (cara, ojos, cejas, paladar, cabello, manos y pies) de los individuos, que tiene importancia al definir un síndrome **genético**.

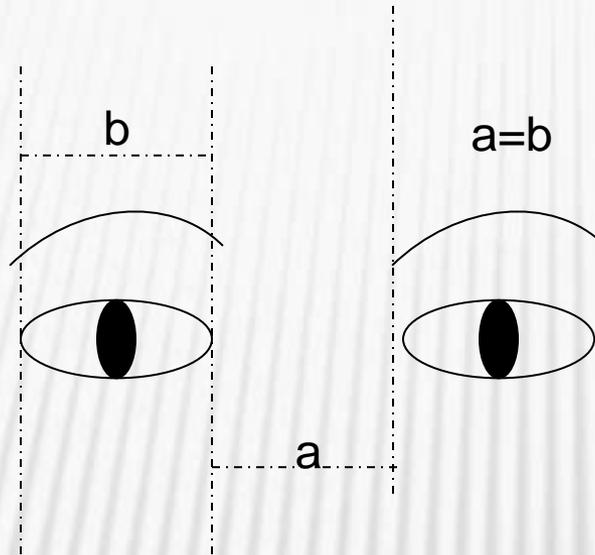


# DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES/ SIGNOS DISMÓRFICOS



$a < b$

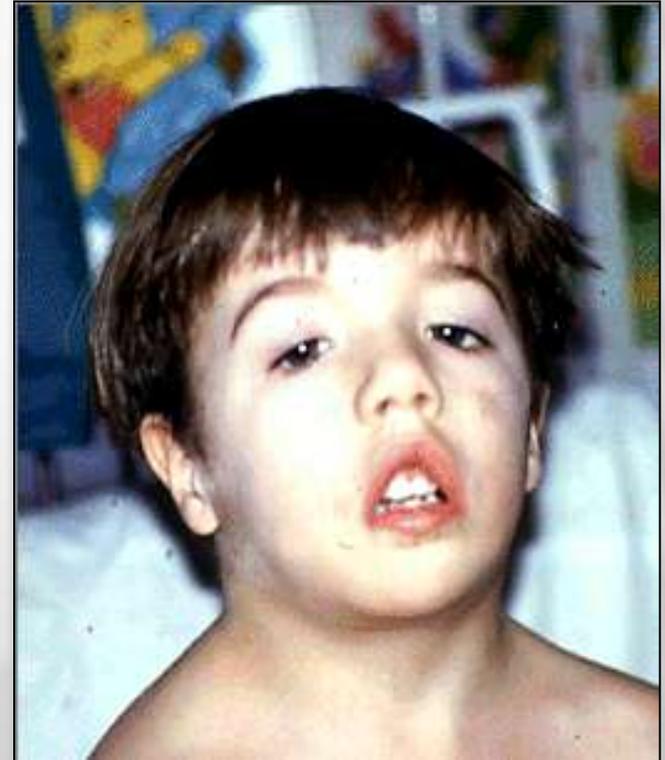
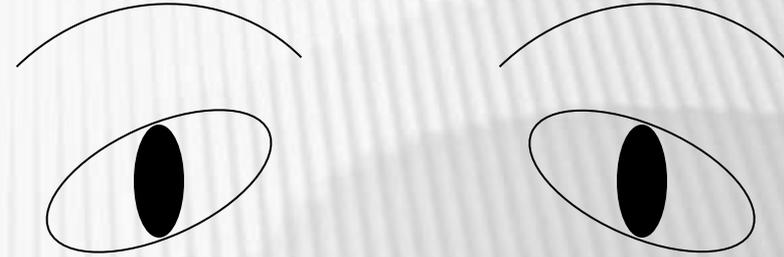
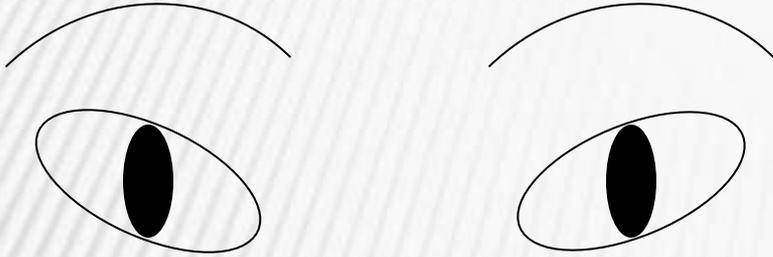
Hipotelorismo



$a > b$

Hipertelorismo

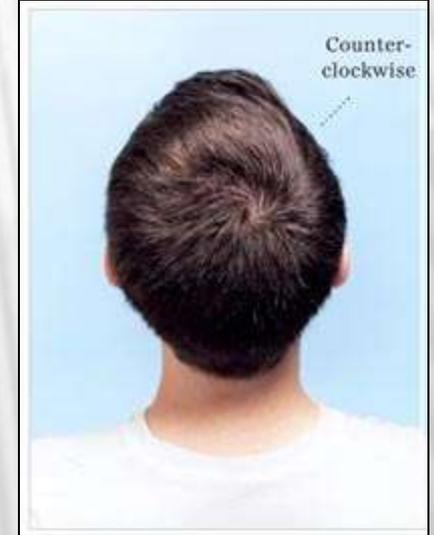
# DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES/ SIGNOS DISMÓRFICOS



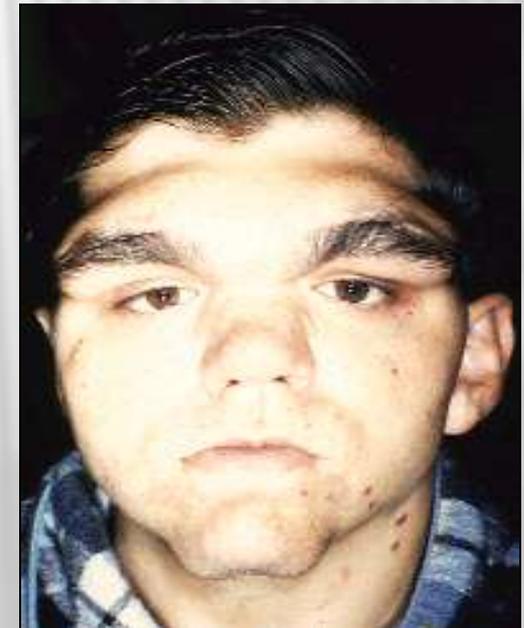
## DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES/ SIGNOS DISMÓRFICOS



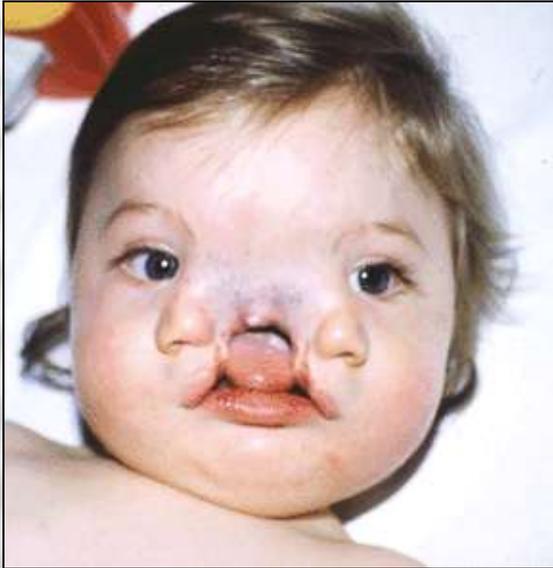
# OTROS DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES



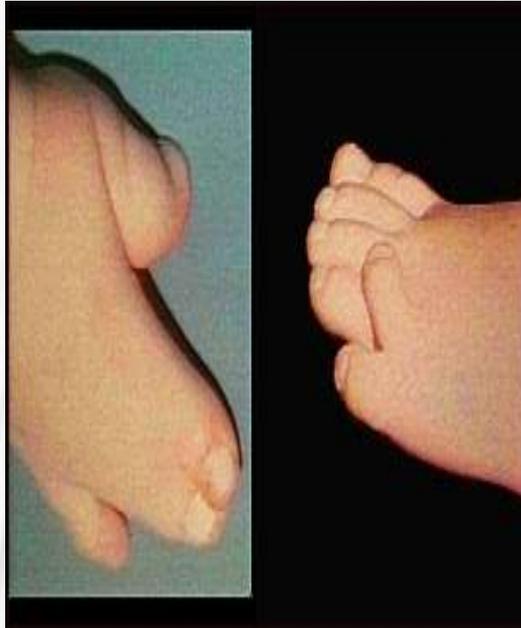
# OTROS DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES



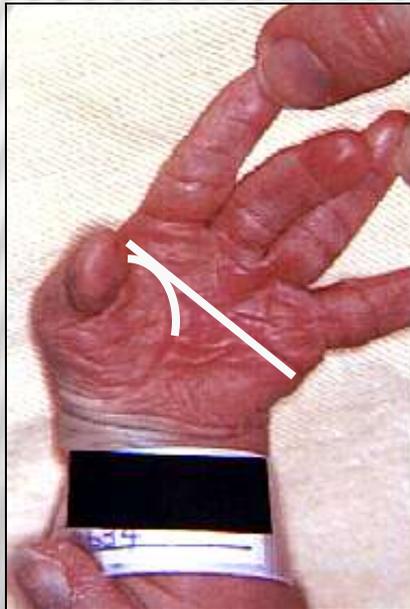
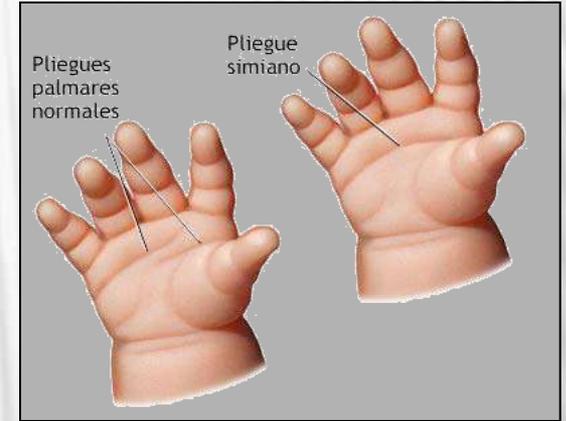
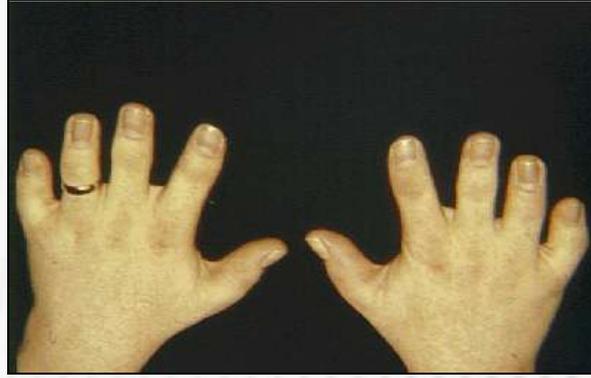
# OTROS DEFECTOS CONGÉNITOS



# OTROS DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES



# OTROS DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES



# Alteraciones en la baja talla



## Alteraciones en la alta talla



## DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES



# OTROS DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES



Figura 4 Exploración física en la ectopafia testicular.



## DEFECTOS CONGÉNITOS MAYORES

Son muy severos, generalmente afectan un órgano o miembro, incapacitando al individuo y en ocasiones compromete su vida.



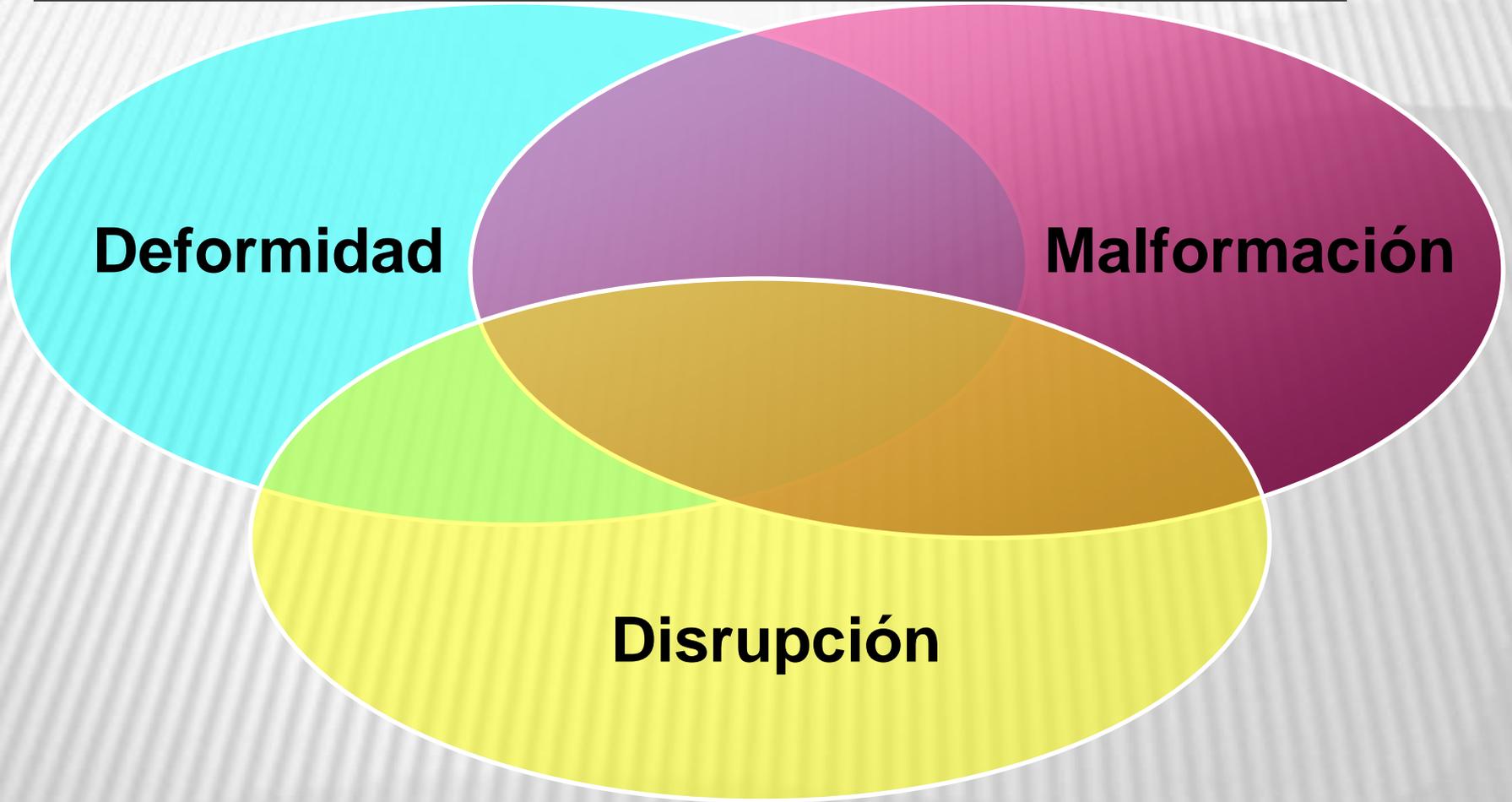
# DEFECTOS CONGÉNITOS MAYORES



**FRECUENCIA DE DEFECTOS CONGÉNITOS MAYORES : 2 - 3%**  
**FRECUENCIA DE DEFECTOS CONGÉNITOS MENORES: 15%**

<b>Número Signos Menores</b>	<b>Probabilidad Signo Mayor</b>
No signo dismórfico	1 %
Un signo dismórfico	3 %
Dos signos dismórficos	10 %
Tres signos dismórficos	20 %

# PATOGÉNESIS DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS



# **PATOGÉNESIS DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS**

Los defectos congénitos ocurren durante la morfogénesis en el período embrionario desde la tercera hasta la duodécima semana del desarrollo

**Fin parte I**