

Objetivos

1. Conocer la terminología de las alteraciones morfológicas existentes
2. Entender los tipos de herencia genética y su importancia en el diagnóstico clínico
3. Conocer los diferentes teratógenos y los periodos de mayor susceptibilidad
4. Analizar las características morfológicas de los productos con alteraciones y determinar su edad gestacional

Introducción

Conceptos Básicos

Una rama importante de la Embriología, es la Teratología y en ella se definen las alteraciones que se originan a lo largo del desarrollo.

Las definiciones más importantes son:

1. **Hiperplasia e Hipoplasia.** Son las alteraciones provocadas por el incremento o decremento en el número de células de un órgano o tejido..
2. **Hipertrofia e Hipotrofia.** Alteraciones morfológicas causadas por el incremento o decremento en el tamaño de las células de un órgano o tejido.
3. **Agenesia.** Se define como la ausencia de un órgano o estructura, que debería estar bajo condiciones normales.
4. **Aplasia.** Deficiencia en el desarrollo de un órgano o estructura.
5. **Atrofia.** Disminución en el desarrollo de un tejido u órgano causado por la reducción en el tamaño o número de células.
6. **Simplasia.** Fusión de dos órganos que debían desarrollarse de manera independiente. Ej. Ciclopia, riñón en herradura, sindactilia (Figura 10.1).
7. **Esquizoplasia.** Duplicación o separación de estructuras que debían desarrollarse juntas. Ej. Espina bífida, labio hendido (Figura 10.2).
8. **Ectopia.** Desarrollo de un órgano o estructura lejos de su posición normal. Ej. Criptorquidia, riñón pélvico (Figura 10.3).
9. **Disgenesia.** Desarrollo anormal de un órgano por la degeneración de sus tejidos. Ej. Disgenesia gonadal, anencefalia
10. **Metaplasia.** Transformación de un tejido distinto al que se debe formar.

11. **Atavismo.** Aparición de estructuras ancestrales. Ej. Hirsutismo
12. **Atresia.** Ausencia de luz o cavidad en una estructura hueca o tubular. Ej. Atresia de tubas uterinas, atresia esofágica (Figura 4-B).
13. **Estenosis.** Disminución del tamaño de la luz o cavidad de una estructura hueca o tubular.
14. **Hernia.** Abultamiento formado por la salida de estructuras o tejido a través de una abertura natural. Ej. Hernia umbilical, onfalocele (Figura 5)
15. **Fístula.** Comunicación entre un órgano y la superficie interna o externa de otro órgano, la cual no debe existir en condiciones normales. Ej. Fístula urorectal, fístula traqueoesofágica (Figura 4-C).
16. **Quiste.** Formación de un saco cerrado que contiene líquido o material semisólido.
17. **Divertículo.** Formación de una estructura hueca, semejante a una bolsa, saco o tubo, que deriva de un órgano y permanece unida a este.



Figura 10.1. Sindactilia (Imagen tomada de <http://drluisbuendia.com.br/images/artigos/sindactilia.jpg>)



Figura 10.2. Labio Hendido. Imagen tomada de http://www.pedsurg.com.pe/lab_leporino0.jpg

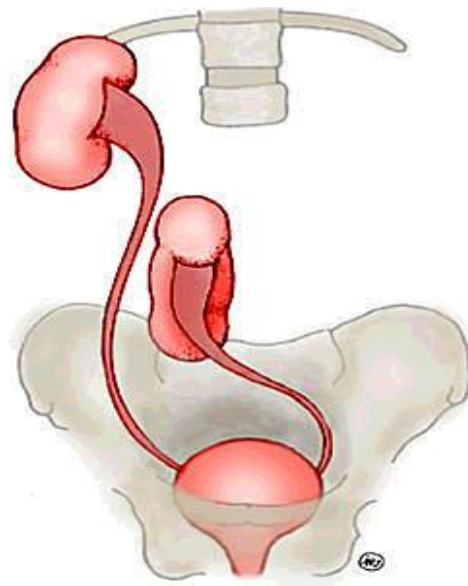


Figura 10.3. Ectopía Renal. Imagen tomada de <http://www.monografias.com/trabajos93/recuento-acerca-algunas-malformaciones-urinarias-y-genitales-masculinas/image006.png>



Figura 10.5. Onfalocele. Imagen tomada de <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/images/omphalocele-web.jpg>

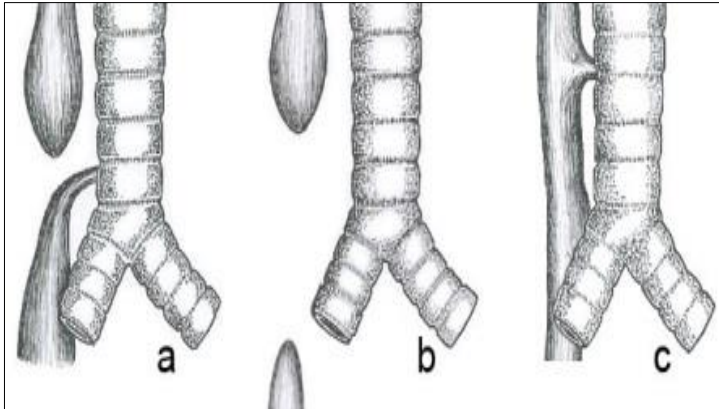


Figura 10.6. A. Atresia esofágica con fístula traqueoesofágica. B. Atresia Esofágica. C. Fístula. Imagen tomada de <https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/5/58/Atrezja.jpg>

Las Malformaciones congénitas son defectos o alteraciones estructurales presentes en el recién nacido, algunas se pueden detectar desde etapas tempranas de la gestación. Se denominan **congénitas** porque sus manifestaciones se observan en el momento del nacimiento.

Estas se pueden clasificar dependiendo de su patrón de presentación, la patogenia y la etiología.

Patogenia:

De acuerdo a los mecanismos por los que se origina los defectos se clasifican en:

Malformación: Defecto morfológico de un órgano o región anatómica resultante de un proceso del desarrollo intrínsecamente anormal.

Disrupción: Defecto morfológico de un órgano o región anatómica resultante de factores extrínsecos que actúan sobre el proceso que inicialmente era normal.

Deformación: Defecto morfológico en la forma o posición de una estructura causado por fuerzas mecánicas como embarazo gemelar, oligohidramnios, etcétera.

Displasia: Organización anormal de células en un tejido como resultado de anomalías en el proceso del desarrollo.

Etiología:

Dependiendo su origen o causa se dividen en tres grandes grupos: microambiente, matroambiente y macroambiente.

El **Microambiente** son las causas propias del embrión o de sus anexos y se

clasifican en genéticos y cromosómicos (mencionadas más adelante, ver Figura 10.8).

El **Matroambiente** son alteraciones provocadas por enfermedades de la madre, ya sean agudas o crónicas incluyendo el alcoholismo, el tabaquismo y la drogadicción.

El **Macroambiente** son los factores ambientales y psicosociales que rodean a la madre.

Cabe resaltar que la mayoría de las malformaciones son de origen multifactorial y muchas se originan en la etapa de organogénesis.

Patrones:

Las alteraciones morfológicas se pueden presentar de forma aislada o múltiple, la coexistencia de varios defectos morfológicos en el recién nacido se puede reconocer en forma de un patrón reconocible.

Secuencia: Conjunto de alteraciones morfológicas derivadas de una anomalía inicial, por ejemplo secuencia de Potter.

Defectos de campo: Conjunto de alteraciones morfológicas ocasionadas por un defecto en un campo de desarrollo. Campo de desarrollo es la parte del embrión que reacciona como una unidad coordinada ante los efectos del crecimiento y la diferenciación.

Síndrome: Conjunto de alteraciones morfológicas relacionadas por su patogenia y que no representan una secuencia o un defecto de campo.

Asociación: Conjunto de anomalías asociadas que se observan más frecuentemente de lo esperado por azar y cuya causa común es desconocida por lo que no puede ser considerado síndrome secuencia o defecto de campo. Ejemplo: asociación VARTERL

Alteraciones Cromosómicas

Existen algunas alteraciones que podemos encontrar en el desarrollo de un nuevo individuo, que son las cromosopatías. Este tipo de errores,

como su nombre lo indica, incluye una variación en los cromosomas de las células, ya sean somáticas o sexuales. Las alteraciones en los cromosomas los podemos encontrar de dos maneras: a) con un aumento o disminución del número de cromosomas, o b) por cambios en la estructura de uno o más cromosomas.

Alteraciones Numéricas

Una célula normal tiene el número de cromosomas **diploide (2n)**; donde “n” es el número característico de la especie en cuestión, en el humano es $n=23$ y el número diploide es de 46, asimismo, en los gametos se tiene el número de cromosomas **haploide (n)** que es 23.

De estas alteraciones se distinguen dos tipos: las **euploidias** o **poliploidías**, que

se refieren al aumento de cromosomas en conjunto, es decir en múltiplos de “n” y las **aneuploidias** es el aumento o reducción de los cromosomas, sin ser múltiplos del número haploide normal.

En las poliploidias se encuentran la **triploidia** (Figura 10.7) (3n), **tetraploidia** (4n), **pentaploidia** (5n). La mayoría de este tipo de alteraciones terminan en aborto. Lo más común es la triploidia, esta se debe a dos mecanismos: **diandria**, cuando un óvulo haploide es fecundado por un espermatozoide diploide o por **dispermia** fecundado por dos espermatozoides; y **diginia**, que hace referencia cuando un espermatozoide haploide fecunda un óvulo diploide, debido a la inclusión del cuerpo polar.

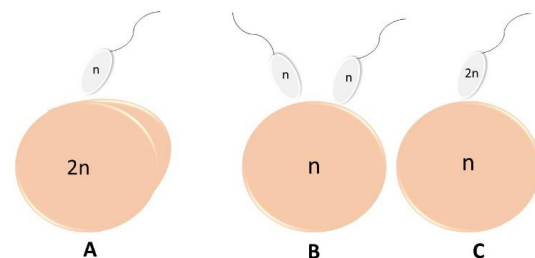


Figura 10.7. Mecanismos que generan Triploidías. A) Diginia, B y C) Diandria

Por otro lado, en las aneuploidias, hay uno o mas cromosomas de más o un cromosoma de menos.



Figura 10.7. A) Niña con Síndrome de Down; B) la misma niña 7 años después; C) cariotipo de la trisomía: 47, XY +21. (Jorde, 2011)

La principal causa de estos cambios en el número cromosómico es la “**no disyunción**” de los cromosomas homólogos durante la meiosis o la mitosis.

A la presencia de un cromosoma extra junto con un par de cromosomas homólogos se denomina: **trisomía**, los ejemplos más comunes son;

el Síndrome de Down (47 XX +21) (Figura 10.7), el Síndrome de Edwards (47 XX +13), el Síndrome de Patau (47 XX +18) y el Síndrome de Klinefelter (47, XXY).

En una trisomía una célula gana un cromosoma y la otra no obtendrá su cromosoma, por tanto esta célula tendrá un cromosoma de menos lo que se conoce como **monosomía**, entre el ejemplo más común es el Síndrome de Turner (45 X0).

Alteraciones Estructurales

Este tipo de alteraciones, el cambio es en la estructura de los cromosomas, de este modo, puede ser balanceada (sin perder material genético) o desbalanceada (con mayor o menor cantidad de material): Fig 10.8.

- **Delección:** Esta alteración se da por la pérdida de un fragmento del cromosoma, siendo de algún extremo, o de alguna otra zona. Entre los ejemplos de delección, están: el Síndrome de Cri-du-chat (5p), el Síndrome de Prader-Willi/Angelman (15q12) y la microdelección 22q11.2
- **Duplicación:** Es la repetición de segmentos del cromosoma y por la ganancia, de un fragmento del cromosoma.
- **Cromosoma en anillo:** En esta alteración, el cromosoma experimenta la ruptura de ambos extremos, con la consiguiente unión de estos extremos.
- **Isocromosoma:** Esto sucede cuando un cromosoma adquiere una forma de espejo, teniendo dos brazos largos o cortos. La división de este cromosoma es horizontal, en lugar de ser vertical.
- **Inserción:** Es el movimiento de un fragmento de su lugar original, puede ser intercromosómico o intracromosómico.
- **Inversión:** Es el reordenamiento de un fragmento, cambiando su sentido, por lo general no hay repercusiones, solamente que el cambio involucre parte de un gen.
- **Translocación:** Se refiere a la ruptura e intercambio de fragmentos de dos

o más cromosomas. Esta se divide en dos:

- **Translocación Recíproca:** En esta translocación, ocurre el intercambio de dos segmentos entre dos cromosomas no homólogos.
- **Translocación Robertsoniana:** Sucede principalmente en los cromosomas acrocéntricos, donde hay un rompimiento a la altura del centrómero de cada uno, seguido de la fusión de los brazos largos y de los brazos cortos, respectivamente.

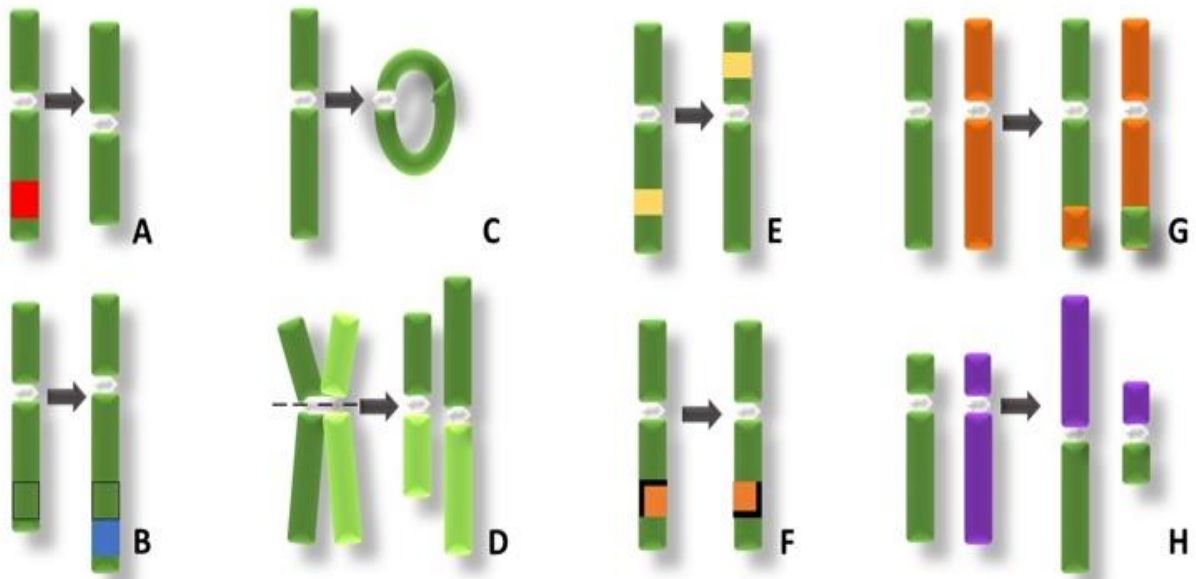


Figura 10.8. A) Delección, B) Duplicación, C) Cromosoma en Anillo, D) Isocromosoma, E) Inserción, F) Inversión, G) Translocación Recíproca, H) Translocación Robertsoniana.

Patrones de Herencia

Herencia Clásica (Mendeliana)

La información de anomalías estructurales y funcionales vienen incluidas en los genes de un individuo y para entender como algunas enfermedades se repiten de generación en generación o en otras no, es importante saber cómo se generan los mecanismos de la herencia.

Uno de los grandes descubrimientos del siglo XIX fue el del austriaco Gregor Mendel. En 1856 a los 34 años, Mendel comenzó cruzando guisantes de la especie *Pisum sativum* debido a la facilidad de su cultivo y por las muchas características fenotípicas que presentan. (Tabla 10.1)

Característica	Dominante	Recesivo
Forma de la Semilla	Redonda	Rugosa
Color de la Semilla	Amarillo	Verde
Color de la Flor	Morado	Blanco
Posición de la Flor	Axial	Terminal
Forma de la Vaina	Inflada	Constreñido
Color de la Vaina	Verde	Amarilla
Tamaño de la Planta	Alta	Pequeña

Tabla 10.1. Mendel trabajó con 7 características fenotípicas. Las Dominantes son las que siempre se presentaron por sobre las Recesivas.

Observó que cruzando a las plantas de semilla amarilla (AA) con otras del mismo color, todos sus descendientes fueron amarillas, de la misma forma, ocurría con las plantas de semilla verde (aa), obteniendo los descendientes de color verde (Figura 10.9).

Figura 10.9. Experimentos de Mendel con guisantes de razas homocigotas (mismos alelos).

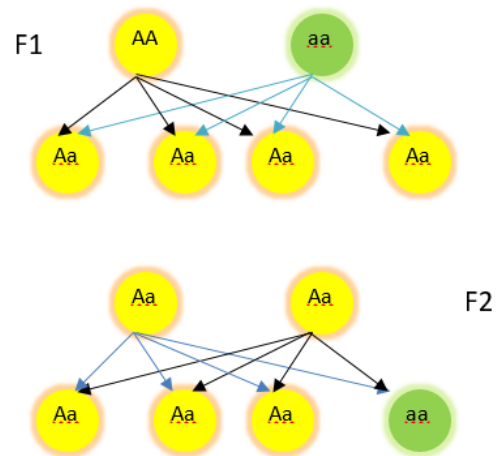


Figura 10.10. Experimento de Mendel. Obtención de razas heterocigotas (diferentes alelos) y el resultado del cruce de las mismas

Posteriormente cruzó a las plantas de semilla amarilla con las de semilla verde, observando que la primera generación descendencia (F1), obtenida fue de semilla amarilla. Para finalizar, cruzó las semillas resultantes de la F1 y observó que se repetía la misma característica, que se había perdido en la F1 teniendo como resultado una segunda generación (F2) con 3 de semilla amarilla y 1 de semilla verde, (Figura 10.10).

Los resultados obtenidos por Mendel, fueron publicados en 1865; hay que aclarar que aunque se hablará de genes, Méndel no utilizó el término de "gen" o "genes" (estos se utilizaron hasta el descubrimiento del ADN, 100 años

después), pero él estableció las bases de la genética moderna con tres postulados acerca de la transmisión de caracteres de padres a hijos.

- **Dominancia/Recesividad:** Mendel observó que durante la F1, una de las características estaba presente en toda la descendencia mientras que la otra característica desaparecía y reaparecía durante la F2. Denominó: **dominante** a la característica que permaneció en mayor proporción en la F1 y la F2, y **recesivo** a la característica que aparecía en menor proporción, el cual solo se expresa en presencia de otro recesivo.
- **Alelos/genes:** Mendel logró concluir que los que determinaban la característica fenotípica era unidades de herencia, ahora llamados **genes**. Así cada individuo tiene dos copias de cada gen (uno materno y otro paterno) llamados **alelos**; por lo tanto, si los genes para una característica son iguales se denominan **homocigotos** y si son diferentes, se denominan **heterocigotos**.
- **Segregación de los Alelos:** Las variaciones en todas las generaciones se observa una relación de 3:1 del alelo dominante sobre el recesivo; se estipuló que un alelo que cada par, se separa y va a un diferente óvulo o espermatozoide, teniendo en cada uno de ellos una sola copia del gen.

Poco después Mendel, comenzó a cruzar plantas con dos características diferentes, en este caso escogió el color de la semilla (A) y la forma de la semilla (B). Primero se obtuvo la F1 de razas puras (AABB + aabb) obteniendo Posteriormente, al igual que en el cruce monohíbrido, realizó la segunda cruce para obtener la F2 (Figura 10.11).

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

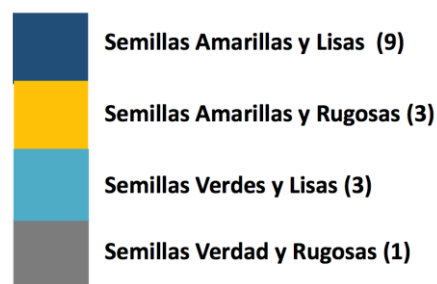


Figura 10.11. Cuadro de Punet del cruce dihíbrido de Mendel con las posibles combinaciones de las razas heterocigotas a dos características. Se dio cuenta que la relación variaba pero siempre se encontraba con una relación 9:3:3:1, con lo cual pudo deducir su siguiente postulado.

Al obtener los resultados del cruce dihíbrido, hizo un cuarto postulado:

- **Transmisión Independiente:** Las características fenotípicas se transmiten de forma **independiente** unas de otras al

momento de la segregación de los genes durante la Meiosis.

Herencia Autosómica Dominante

Los mecanismos de regulación en las variaciones para la expresión de los genes, dependen del beneficio o afección que pueden provocar en el individuo, tal es el caso de la **Herencia Autosómica Dominante (HAD)**.

La HAD se presenta en los cromosomas autosómicos, es decir, en los cromosomas del par 1 al par 22. Se caracteriza por:

- Se presenta en ambos sexos
- Se presenta en forma heterocigota y en homocigota
- Se manifiesta en todas las generaciones de la familia, denominada: **transmisión vertical** (Figura 10.12).
- Un paciente tiene 50% de posibilidades de adquirir la enfermedad si se junta con una persona normal, siempre y sea heterocigoto.

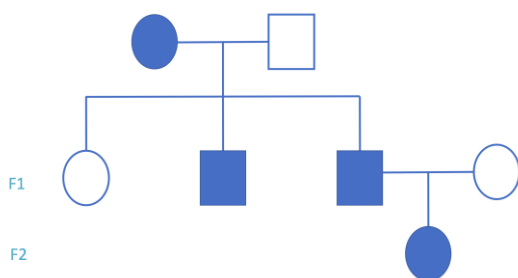


Figura 10.12. Árbol Genealógico de una familia con una HAD, las mujeres representadas por círculos y los hombres representados por cuadrados, la enfermedad está representada con

los símbolos en azul. La transmisión vertical se observa en todas las generaciones.

La mayoría de las enfermedades autosómicas dominantes comparten las características antes mencionadas, sin embargo, existen otras que se diferencian por otras características como:

Penetrancia: Se refiere a la capacidad de un gen para presentarse o no, determinada por el porcentaje con el que los individuos portadores presentan o no el carácter. El Árbol Genealógico es muy parecido al de una familia con una enfermedad recesiva (Figura 10.5).

Expresividad Variable: Es una característica en la cual la manifestación clínica se presenta en diferente intensidad (grave, moderado o leve), esto puede ser determinado por el componente genético integral.

Herencia Autosómica Recesiva

Al igual que la anterior la **Herencia Autosómica Recesiva (HAR)** ocurre en cromosomas autosómicos y para que la enfermedad se presente no debe existir un gen dominante presente, es decir debe presentarse en condición homocigota recesiva. Se caracteriza por:

- Se puede presentar en ambos sexos
- Se presenta únicamente en homocigotos recesivos
- Los pacientes heterocigotos son portadores asintomáticos de la mutación.
- En el árbol genealógico, se observan saltos generacionales en la familia, denominada

transmisión horizontal (Figura 10.13).

- La **Consanguinidad** y la **Endogamia** (descritos más adelante) juegan un papel muy importante para que esta enfermedad se presente.

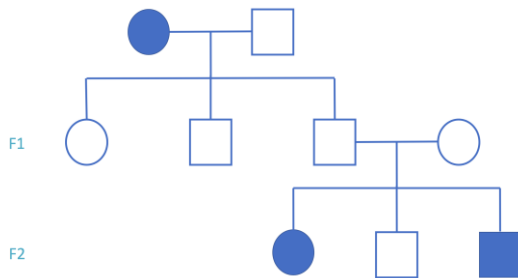


Figura 10.13. Árbol Genealógico de una familia HAR; se observa la transmisión horizontal, hay una alta posibilidad de que dos miembros de una misma generación familiar padezcan la enfermedad.

Existen situaciones especiales que condicionan a que una enfermedad o característica heredada de forma recesiva se pueda presentar:

Consanguinidad: Es definida como el apareamiento de personas con ancestros en común. Esto es aceptado en algunas culturas y conlleva a que no exista una variabilidad del contenido genético, y si ambos pacientes son portadores provoca que se presente la enfermedad. (Figura 10.14)

Endogamia: Esto ocurre en en comunidades pequeñas y cerradas, donde los miembros de su comunidad procrean con personas de la misma

comunidad, aumentando el riesgo de que se presente una enfermedad recesiva.

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Figura 10.14. Cuadro de Punet, que muestra la probabilidad de aparición de un rasgo recesivo en una pareja con alelos heterocigotos. La proporción es de: 50% portadores, 25% sanos y 25% afectados

Herencia Ligada a Sexo

Este tipo de herencia influye el sexo del paciente, pues el cromosoma afectado es del par sexual. Así el sexo más afectado es el masculino, por presentar un cromosoma X a diferencia de la mujer que tiene 2 cromosomas X y se puede compensar la afección con el otro cromosoma. Se describen 3 tipos de herencia ligadas al sexo:

- Herencia Dominante Ligada al X
- Herencia Recesiva Ligada al X
- Herencia Ligada al Y

Herencia Dominante Ligada al X

Este tipo de herencia es mucho menos frecuente que la recesiva ligada al X; al igual que en la HAD, el individuo solo tiene que heredar una copia del alelo mutado para presentar la enfermedad. Esta se va a presentar tanto en hombres (hemigóticos) como en mujeres

(heterocigóticas), sin embargo, en la mujeres son menos graves sus manifestaciones clínicas. (Fig.10.15)

A.

♀ ♂	X^a	Y
X	X^aX	XY
X	X^aX	XY

Figura 10.15. Cuadro de Punet, que muestra la probabilidad de aparición de un rasgo dominante ligada al X, por parte del padre.

- 50% Hijos Sanos
- 50% Hijas Portadoras

En los hombres, estas enfermedades presentan manifestaciones graves conllevando inclusive a la muerte prenatal del paciente.

En caso de que un varón afectado logre procrear con una persona sana, 100% de sus hijas mujeres estarán afectadas, mientras que el 100% de sus hijos varones estarán sanos pues el padre les transmite el cromosoma Y. (Fig. 16).

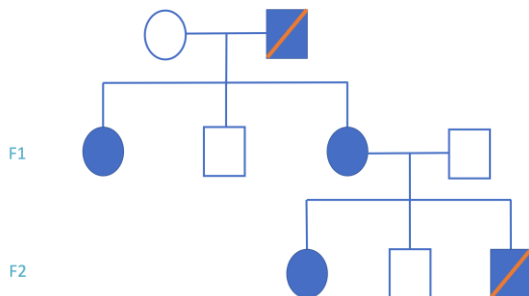


Figura 10.16.. Árbol Genealógico con una familia con herencia dominante ligada al X.

Algunas de las enfermedades que se encuentran ligadas de forma dominante al cromosoma X son: el Síndrome de Alport e Incontinentia Pigmenti

Herencia Recesiva Ligada al X

Este tipo de herencia es la más común de las ligadas al sexo. Su característica principal es que los hombres hemicigóticos van a ser afectados, debido a que el cromosoma Y no tiene la contraparte alélica que si tiene el del cromosoma X en la mujer, y por ende presentará la enfermedad.

La presencia de un cromosoma X adicional en las mujeres permite una protección a la enfermedad, sin embargo, en ocasiones si una mujer es homocigota presentará la afección; por esto mismo, es más frecuente que en los hombres.

En los siguientes gráficos se observan las posibilidades más habituales de estas enfermedades:

B.

♀ ♂	X^a	Y
X^a	X^aX^a	X^aY
X	X^aX	XY

- 25% Hijos Sanos
- 25% Hijos Enfermos
- 25% Hijas Enfermas
- 25% Hijas Portadoras

C.

♀ \ ♂	X	Y
X ^a	XX ^a	X ^a Y
X	XX	XY

- 25% Hijos Afectados
- 25% Hijos Sanos
- 25% Hijas Portadoras
- 25% Hijas Sanas

A) se observa el cuadro de Punnett que ilustra el cruce de un padre enfermo y una madre sana. B) un hombre enfermo y una mujer portadora C) una mujer portadora y un hombre sano.

Algunas de las enfermedades ligadas de forma recesiva al cromosoma X son: Hemofilia A y B, Daltonismo, Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker.

Herencia Ligada al Y (Holándrica)

En este caso, el gen afectado está en el cromosoma Y, por ende, los padres afectados, se lo pasarán a sus hijos varones de forma vertical (Figura 10.17).

♀ \ ♂	X	Y ^a
X	XX	XY ^a
X	XX	XY ^a

- 100% Hijos afectados
- 100% Hijas sanas

Figura 10.17. Cuadro de Punnett que muestra el cruce de un padre afectado con una mujer normal.

Teratógenos

Como ya se mencionó, hay causas genéticas que afectan al producto provocando alteraciones morfológicas o funcionales, sin embargo, también influyen los factores ambientales. El entorno en el que se desarrolla el embrión/feto también influye provocando un daño congénito.

Estos factores van desde la administración de un fármaco para una infección, hasta el estado de salud de la madre. Entre los factores ambientales, se enumeran en la Tabla 10.2.

Se debe tomar en cuenta, que para un factor teratogénico pueda provocar daño debe considerarse el genotipo e interacción con el ambiente del producto, del momento en el que se expone, y la dosis que se administre, entre otros.

Factores	Causa*	Consecuencia*
Físicos	Radiación ionizante	Fisura palatina, microcefalia, alteraciones en SNC desde espina bífida hasta retraso mental
	Rayos X	Aborto, microcefalia, hidrocefalia, defectos oculares y retraso en el crecimiento
	Hipertermia	Defectos del tubo neural, como anencefalia o espina bífida
Mecánicos	Oligohidramnios	Deformaciones
	Bridas amnióticas	Constríen extremidades provocando amputaciones intrauterinas
Químicos	Alcohol	Bajo crecimiento, microcefalia, holoprosencefalia, retraso mental, malformaciones cardiacas e hipoplasia de estructuras faciales
	Tabaco	Bajo peso al nacer, parto prematuro, craneosinostosis, fisuras palpebrales
	Talidomida	Focomelia, Amelia
	Antibióticos	Estreptomicina: Sordera Tetraciclina: Pigmentación amarillenta en los dientes
	Hormonas Sexuales	Alteraciones en los genitales
	Vitamina A	Alteraciones en estructuras faciales, corazón y timo
Infecciosos	Toxoplasma gondii	Microcefalia, hidrocefalia, Microftalmia, calcificaciones cerebrales, Coriorretinitis
	Parvovirus B19	Hidrops fetal y anemia hemolítica
	Rubéola	Cataratas, Microftalmia, cardiopatías, retraso en el crecimiento y mental, sordera
	Citomegalovirus	Retraso en el crecimiento, microcefalia, calcificación cerebral
	Herpes Simple	Microcefalia, defectos oculares, erupción cutánea
	Treponema pallidum	Retraso mental, sordera, lesiones óseas, meningitis, osteocondritis, alteraciones dentales
	Varicela zóster	Atrofia muscular, defectos en piel, hipoplasia de extremidades, retraso en el crecimiento
Maternos	Diabetes mellitus	Cardiopatías, defectos del tubo neural, peso elevado al nacer, muerte intrauterina
	Hipotiroidismo	Cretinismo: retraso del crecimiento y mental, manos cortas, piel seca, dificultades respiratorias
	Mala Nutrición	Anomalías del tubo neural, Retraso del crecimiento intrauterino

Tabla 10.2. Tabla de los Factores Teratogénicos más comunes. Estos tienen mayor susceptibilidad durante el periodo embrionario.

Materiales

Los materiales a utilizar durante el desarrollo de la práctica son los siguientes:

- Guantes de Látex
- Cubrebocas
- Lentes de bioseguridad
- Escalímetro de Vernier
- Cinta métrica
- Charola de plástico
- Tabla de Somatometría externa
-

Cuadro 11-1. Somatometría externa fetal de la semana 9 a la 20 de gestación.

Semana	Peso (gramos)	Longitud C-R (mm)	Diám. cefálico A-P (mm)	Diám. cefálico lateral (mm)	Perim. cefálico (mm)	Perim. torácico (mm)	Perim. abdom. (mm)	Longitud brazo (mm)	Longitud antebrazo (mm)	Longitud mano (mm)	Longitud muslo (mm)	Longitud pierna (mm)	Longitud pie (mm)
9	8,491	47,8	19,9	14,6	59,8	48,2	44,3	13,2	5,8	6,1	12,3	9,3	7,3
10	14,184	55,0	22,2	17,8	68,9	56,5	51,2	14,4	6,3	7,5	14,5	11,6	8,5
11	25,618	67,9	27,1	21,3	82,9	67,0	63,0	18,9	9,8	9,9	18,4	16,1	11,0
12	47,899	84,6	33,1	27,4	101,3	84,7	76,9	25,0	12,9	12,8	24,9	21,1	14,1
13	80,641	99,0	38,6	32,6	120,3	101,7	94,0	30,4	15,7	14,6	29,7	26,2	16,9
14	119,105	109,2	43,8	36,9	134,3	112,8	104,7	33,8	18,3	16,9	33,5	30,1	20,1
15	164,094	122,5	48,3	41,0	149,7	126,5	113,0	38,8	19,7	19,9	38,1	34,3	23,2
16	212,657	134,5	52,7	44,8	161,3	137,7	124,3	42,6	22,2	21,8	42,5	39,3	26,0
17	266,723	143,2	56,9	47,1	170,0	146,5	137,5	44,8	23,6	23,8	45,7	42,8	28,8
18	331,248	151,8	60,5	49,8	182,2	158,8	143,6	50,0	26,9	25,9	49,4	47,4	32,1
19	411,626	164,5	65,6	53,8	197,7	170,2	157,7	52,2	28,6	28,8	53,9	51,5	35,5
20	495,478	174,2	70,3	56,7	208,4	179,1	164,1	56,1	30,5	31,8	58,4	56,3	39,3

Estos valores fueron obtenidos de la medición de 170 fetos fenotípicamente normales y en buen estado de conservación pertenecientes a la Embriofetoteca del Departamento de Anatomía de la Facultad de Medicina de la UNAM. México, D.F.

Procedimiento

1. Realizar las siguientes mediciones: Colócalas en la tabla siguiente
 - **Longitud Corona-Rabadilla:** Medir desde el punto más alto del cráneo en línea recta hasta la parte más inferior de la región sacra.
 - **Diámetro Occipito-Frontal:** Utilizar el escalímetro de Vernier, medir desde la zona frontal hasta la región más prominente del área occipital.
 - **Diámetro Biparietal:** Emplear el escalímetro de Vernier, medir la distancia del pterion izquierdo al pterion derecho sin oprimir la cabeza.
 - **Perímetro Cefálico:** Emplear la cinta métrica, medir la distancia de una línea imaginaria pasando por los arcos ciliares, rodear el cráneo por las tablas externas hasta llegar a la lambda.
 - **Perímetro Torácico:** Utilizar la cinta métrica, rodear la caja torácica pasando por ambas aereolas y debajo de ambas axilas.
 - **Perímetro Abdominal:** Rodear el abdomen con la cinta métrica iniciando arriba de la base del cordón umbilical hasta terminar en el lado contralateral y llegar al punto de inicio.
 - **Longitud del Pie:** Medir ambos pies con el escalímetro de Vernier, desde la parte más posterior del talón hasta la punta del ortejo más largo.
2. En base a la tabla proporcionada, determina la edad gestacional del producto.

Reporte

Actividad 1

No. Del producto: _____ Sexo: _____ Peso corporal: _____ gramos

Edad gestacional (calculada por somatometría fetal): _____

Parámetro	Medición	Edad Calculada
Longitud Corona-Rabadilla		
Diámetro Occipito-Frontal		
Diámetro Biparietal		
Perímetro Cefálico		
Perímetro Torácico		
Perímetro Abdominal		
Longitud Parietal		

Descripción del Producto:

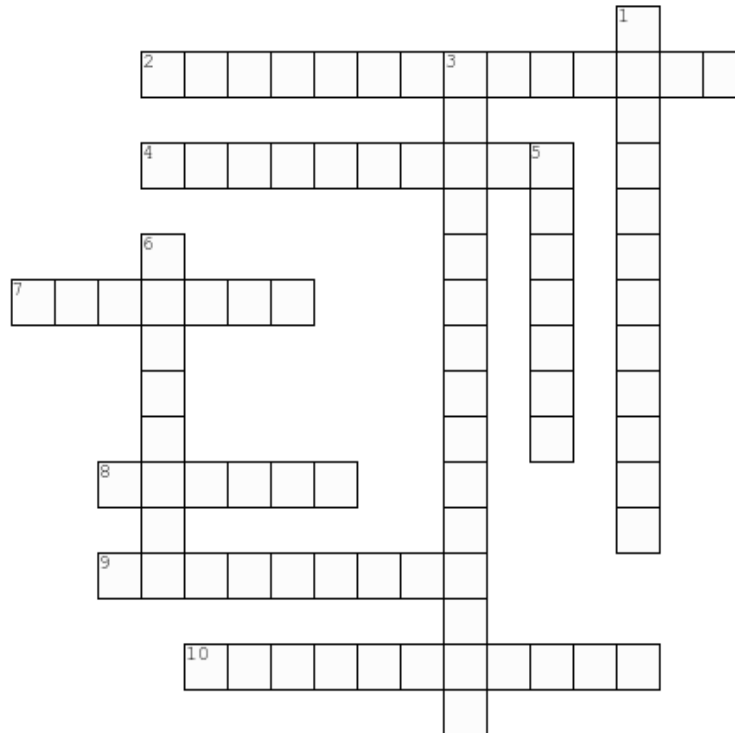
Actividad 2

Relaciona las columnas

Diginia	División del cromosoma en forma horizontal, que origina dos cromosomas en forma de espejo.
Diandria	Pérdida de fragmentos de un cromosoma.
Aneuploidía	Intercambio de brazos, en los que se juntan entre sí los q y los p. Es en cromosomas acrocéntricos.
Poliploidia	Ruptura e intercambio de fragmentos entre dos cromosomas no homólogos.
Isocromosoma	Un óvulo haploide es fecundado por un espermatozoide diploide o dos de ellos.
Delección	Movimiento de fragmentos diferentes a su lugar original.
Translocación recíproca	Aumento del conjunto de cromosomas.
Inserción	Un espermatozoide haploide fecunda un óvulo diploide.
Duplicación	Ganancia por repetición de un fragmento de un cromosoma.
Translocación Robertsoniana	Aumento de cromosomas individuales.

Actividad 3

Complete el crucigrama



Created with TheTeachersCorner.net [Crossword Puzzle Generator](http://TheTeachersCorner.net/Crossword-Puzzle-Generator)

Cruzada

2. En su forma grave provoca cretinismo, que consta de manos cortas, piel seca, dificultad respiratoria y piel seca
4. Fármaco que provoca focomelia.
7. Infección provocada por un virus que provoca cataratas, sordera, microcefalia y cardiopatías
8. Fecundación de un óvulo diploide por un espermatozoide haploide
9. Cambio de sentido de un fragmento de un cromosoma
10. Aumento de cromosomas individuales

Abajo

1. Separación del cromosoma en forma horizontal, lo que provoca cromosomas en espejo.
3. Menor cantidad de líquido amniótico, que provoca deformaciones
5. Sustancia que provoca microcefalia, holoprosencefalia, hipoplasia de estructuras faciales, entre otras.
6. Pérdida de fragmentos de un cromosoma

Bibliografía

- Arteaga Martínez, S.M.; García Peláez M.I. (2013). Embriología humana y biología del desarrollo (203 - 204). México: Panamericana.
- (2012). Terminología médica. 11 de abril de 2017, de Elsevier Sitio web: http://www.studentconsult.es/ficheros/booktemplate/9788445821152/files/terminologia_medica.pdf
- Carlson, B. M. (2014). *Embriología Humana y Biología del Desarrollo*. España: Elsevier.
- Sadler, T. W. (2012). *Embriología Médica de Langman*. España: Lippincott Williams & Wilkins.
- Jorde, L., Carey, J. & Bamshad M. (2011|). *Genética Médica*. España: Elsevier.
- Solari, A. (2011). *Genética Humana: Fundamentos y aplicaciones en Medicina*. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana.
- Del Castillo, V., Uranga, R. & Zafra, G. (2012). *Genética Clínica*. México: El Manual Moderno
- Nussbaum, R., McInnes, R., & Willard, H.. (2007). Thompson & Thompson. *Genética en Medicina* . España: Elsevier.
- Brooker, R., Widmaier, E., Graham L., & Stiling, P.. (2008). *Biology*. Canadá: McGraw-Hill.