



ACADEMIA DE
EMBRIOLOGÍA HUMANA
"KARL ERNST VON BAER"

MANUAL DE EMBRIOLOGÍA HUMANA

TEORÍA Y PRÁCTICAS DE LABORATORIO



FACULTAD DE MEDICINA U.S.
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE COAHUILA

Nombre: _____ Sección: _____



ACADEMIA DE
EMBRIOLOGÍA HUMANA
"KARL ERNST VON BAER"

MANUAL DE EMBRIOLOGÍA HUMANA

TEORÍA Y PRÁCTICAS DE LABORATORIO

1ª Edición

Universidad Autónoma de Coahuila, Facultad
de Medicina Unidad Saltillo



Para los alumnos

de la Facultad de Medicina Unidad Saltillo asociada a la Universidad Autónoma de Coahuila, la cuál mediante su constante desempeño y búsqueda de nuevas formas de aprendizaje ha sobresalido, así como el programa de Academias que permite la activa cooperación y convivencia entre toda la comunidad estudiantil perteneciente a la institución de la cuál todos estamos orgullosos de pertenecer.

Agradecemos las atenciones de los titulares catedráticos al cargo:

Dra. Ana Delia Realme Vázquez

Dr. Rogelio Valdéz González

Dr. Antonio Luis Feria Sosa



COLABORADORES

AUTOR: EMII Eric Miguel Valdés Espinosa

Academia de Embriología Humana "Karl Ernst Von Baer" de la Facultad de Medicina U.S. –
UAdeC

EMV Farah Marisa Hadad Monsiváis

Academia de Embriología Humana "Karl Ernst Von Baer" de la Facultad de Medicina U.S. –
UAdeC

SEMESTRE ENERO – JUNIO 2023



PRÓLOGO

La materia de embriología es crucial en la comprensión y desarrollo del estudio de las ciencias humanas de la salud, por lo tanto es necesario contemplar cada uno de los procesos que acontecen durante el desarrollo de un nuevo producto desde que es concebido hasta su nacimiento. Es bien reconocido que el estudio de la materia es complejo y difícil de entender, por lo tanto la Academia de Embriología “Karl Ernst Von Baer” tiene como objetivo principal reforzar los conocimientos inducidos por los catedráticos de cada sección durante el desarrollo del semestre y complementar el apartado práctico de la materia mediante prácticas de laboratorios, resolución de casos clínicos y los primeros acercamientos a una identidad y pensamiento clínico. El presente material es de gran ayuda para cumplir ésta función, recopilando los temas y apartados más importantes de las bibliografías implementadas para el desarrollo base de la materia y simplificándolos para hacerlos de más fácil entendimiento. Además, incluye prácticas de laboratorio que han sido planeadas y pensadas para ser realizada durante el curso para reforzar los conocimientos adquiridos; también recopila casos reales extraídos de fuentes bibliográficas certificadas y que han sido cruciales en los estudios internacionales que involucran el diagnóstico y tratamiento de las anomalías congénitas y otras enfermedades del desarrollo embrionario. Éste complemento es realizado **por estudiantes y para estudiantes** que cursan actualmente la materia de embriología, compartiendo aprendizajes teóricoprácticos en un formato más digerible.

Los puntajes obtenidos en las prácticas de laboratorio, clases y actividades de éste manual serán promediadas y puestas a disposición del titular de la materia correspondiente para ser incluidas en la calificación final de la materia de embriología llevada a cabo en el semestre enero – junio 2023.

Establecidos ya los objetivos y la función de éste material, de parte de todo el cuerpo de miembros de la Academia de Embriología, esperamos que todos puedan desempeñar un papel extraordinario en el curso de ésta materia y su aprendizaje nutra su integridad médica por el resto de su camino en la profesión.



BIBLIOGRAFÍA BASE

En éste enlace electrónico QR se encuentra toda la literatura con la que fue creada éste manual y los recursos necesarios para nutrir tus conocimientos sobre embriología. Todos los archivos son de acceso libre y puedes descargarlos cuando tú lo desees.



https://drive.google.com/drive/folders/1rS2UtwDq5h1jyzCXTJtW6CqK09ZBSaYV?usp=share_link

CONTENIDOS

Tema 1: Gametogénesis	7	Tema 7: Anomalías Congénitas y	100
Práctica de Lab. #1: Histología		Diagnóstico Prenatal	
Funcional de la Reproducción:	12	Práctica de Lab. #6: Embriofetoteca –	115
Aparato Genital Masculino		Anomalías Congénitas	
Práctica de Lab. #2: Anatomía		Tema 8: Cavidades Corporales,	
Funcional de la Reproducción:		mesenterios y diafragma	119
Aparato Genital Masculino	15	Tema 9: El Aparato Faríngeo	123
Práctica de Lab. #3: Histología		Tema 10: El Aparato Respiratorio	135
Funcional de la Reproducción:		Tema 11: El Aparato Digestivo	141
Aparato Genital Femenino	17	Tema 12: El Aparato Genitourinario	149
Práctica de Lab. #4:	22	Tema 13: El Sistema Cardiovascular	154
Seminograma		Tema 14: El Sistema Esquelético	158
Anomalías Congénitas	31	Tema 15: El Sistema Muscular	163
Tema 2: 1ª Semana del		Tema 16: El Sistema Nervioso	169
Desarrollo	42	Tema 17: El Ojo y el Oído	178
Métodos Anticonceptivos	51	Tema 18: El Sistema Tegumentario	181
Tema 3: 2ª Semana del		Evaluaciones Seriadas por Tema	188
Desarrollo: Disco Germinativo			
Bilaminar	57		
Tema 4: 3ª Semana del			
Desarrollo: Disco Germinativo	61		
Triaminar			
Anomalías Asociadas a la	64		
gastrulación			
Tema 5: De la 3ª a la 8ª Semana			
del Desarrollo	69		
Tema 6: 3er Mes al Nacimiento	84		
Práctica de Lab. #5 Placenta y	97		
Anexos Embrionarios			



TEMA I GAMETOGENESIS

Objetivos:

- Conocer anatómica e histológicamente los órganos reproductores así como sus funciones y procesos fisiológicos para lograr una fecundación exitosa.
- Comprender en su totalidad los procesos de generación de células sexuales y sus procesos de división.
- Identificar los procesos preembrionarios y de desarrollo que el organismo requiere para su reproducción, así como identificar los factores de riesgo en los antecedentes de los progenitores para determinar y reconocer los posibles defectos congénitos.
- Conocer la etiología y presentación de las anomalías estructurales, mutaciones genéticas y síndromes congénitos más relevantes así como sus técnicas de diagnóstico para detectar éstas mismas.

El desarrollo humano es un proceso continuo que se inicia cuando un ovocito (óvulo) es fecundado por un espermatozoide. Los procesos celulares de división, migración, muerte programada, diferenciación, crecimiento y reorganización transforman el ovocito fecundado, una célula altamente especializada y totipotencial, el cigoto, en un ser humano multicelular. La mayor parte de los cambios tienen lugar durante los períodos embrionario y fetal; sin embargo, también se producen cambios importantes durante los períodos tardíos del desarrollo: lactancia, niñez y adolescencia. El desarrollo no se detiene al nacer. Además del crecimiento, tras el nacimiento se producen otros cambios (p. ej., el desarrollo de los dientes y el de las mamas femeninas).

El desarrollo comienza con la fecundación, el proceso por el cual el gameto masculino, el espermatozoide, y el gameto femenino, el ovocito, se unen para dar origen a un cigoto. Los gametos derivan de células germinales primordiales (CGP) que se forman en el epiblasto durante la segunda semana, se desplazan por la estría primitiva durante la gastrulación y migran hacia la pared del saco vitelino. Durante la cuarta semana estas células comienzan a migrar desde el saco vitelino hacia las gónadas en desarrollo, a las que llegan al final de la quinta semana. Las divisiones mitóticas se incrementan durante su migración y también una vez que llegaron a la gónada. En su preparación para la fecundación, las células germinales pasan por el proceso de gametogénesis, que incluye la meiosis, para disminuir el número de cromosomas, y la citodiferenciación, para completar su maduración.

I.- TERMINOLOGÍA EMBRIOLÓGICA

Escriba a continuación la definición de los siguientes conceptos, recuerde adjuntar sus referencias. (2 pts p/concepto)

OVOCITO: _____



ESPERMATOZOIDE: _____

TEMA I
GAMETOGENÉISIS

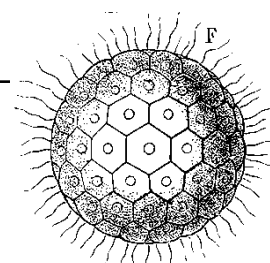


CIGOTO: _____

EDAD GESTACIONAL:

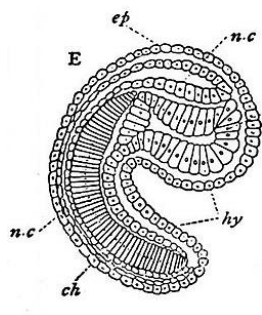
SEGMENTACIÓN: _____

MÓRULA: _____



BLASTOCISTO: _____

IMPLANTACIÓN: _____



GÁSTRULA: _____



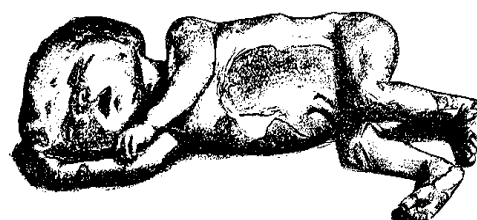
TEMA I
GAMETOGENÉISIS



NÉURULA: _____

EMBRIÓN: _____

FETO: _____



Describe qué es la embriogénesis y la duración de éste proceso:

Describe qué es el Periodo Fetal y la Duración de éste proceso:

Describe qué son los ANEXOS EMBRIONARIOS y cuáles son:



Como preparación para la fecundación las células germinativas masculinas y femeninas experimentan cierto número de cambios en los que participan los cromosomas, éstos cambios tienen 2 finalidades: 1. Reducir el número de cromosomas a la mitad de los que presenta la célula somática normal, es decir, de 46 a 23. Esto se logra por medio de divisiones meióticas, y es necesario para que los 2 gametos haploides (23), se unan y formen una célula normal diploide (46). 2. Modificar la forma de las células germinativas para que pueda realizarse el proceso de la fecundación. La célula germinativa masculina, pierde todo el citoplasma y adquiere cabeza, cuerpo y cola (espermio). La célula germinativa femenina aumenta su citoplasma. La célula somática humana tiene 23 pares de cromosomas (diploide), de cada par, uno es de la madre y uno del padre.

MITOSIS

La mitosis es un proceso que ocurre en el núcleo de las células eucariotas y que procede inmediatamente a la división celular. Consiste en el reparto equitativo del material hereditario. Este tipo de división ocurre en las células somáticas y normalmente concluye con la formación de dos núcleos (cariocinesis), seguido de otro proceso independiente de la mitosis que consiste en la separación del citoplasma (citocinesis), para formar dos células hijas con el mismo número de cromosomas.

Fases de la mitosis:

1. Interfase
2. Profase
3. Metafase
4. Anafase
5. Telofase

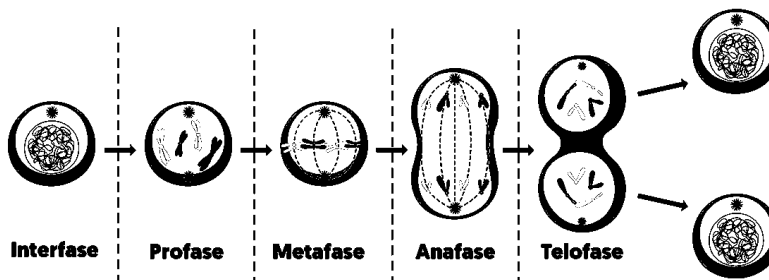


Fig. 1. Etapas de la Mitosis

MEIOSIS

Es una de las formas de la reproducción celular, este proceso se realiza en las gónadas para la producción de gametos. La meiosis es un proceso de división celular en el cual una célula diploide ($2n$) experimenta dos divisiones sucesivas, con la capacidad de generar cuatro células haploides (n). En los organismos con reproducción sexual tiene importancia ya que es el mecanismo por el que se producen los ovocitos y espermatozoides (gametos). Hay meiosis I y meiosis II, las cuales tienen los mismos pasos que la mitosis. La meiosis II se completa cuando el ovocito es fecundado. Puede ocurrir el entrecruzamiento, el cual es el intercambio de segmentos de cromátidas entre cromosomas homólogos emparejados.

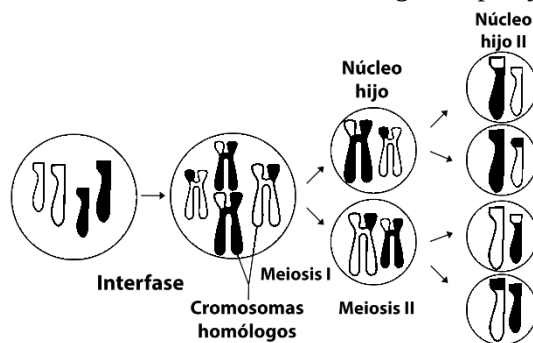


Fig. 2. Etapas de la Meiosis

TEMA I GAMETOGENESIS

ESPERMATOGÉNESIS

Es la secuencia de episodios por los cuáles las espermatogonias se transforman en espermatozoides maduros, comienza en la pubertad. Las espermatogonias se transforman en espermatoцитos primarios (Las células germinativas más grandes que se encuentran en los túbulos seminíferos). Cada espermatoцитo primario sufre divisiones reductivas para generar dos espermatoцитos secundarios haploides. Cada espermatoцитo secundario sufre una segunda división meiótica para producir cuatro espermátidas haploides. Las espermátidas se transforman gradualmente en espermatozoides maduros durante el proceso de espermiogénesis que dura dos meses, cuando termina la espermiogénesis los espermatozoides entran a los túbulos seminíferos y son nutridos por las células de Sertoli. Luego pasa al epidídimo, donde se almacenan y maduran. Después pasan hacia el conducto deferente que los lleva hasta la uretra. Un espermatozoide maduro contiene cabeza, cuello y cola. La cabeza contiene casi todo el volumen de la célula y tiene un núcleo haploide. Los dos tercios anteriores del núcleo están cubiertos por el acrosoma, un organelo enzimático que le ayuda a la fecundación.

Tiene dos fases: meiosis y espermiogénesis o espermitotelirosis.

Poco antes de la pubertad los cordones espermáticos adquieren una luz y se transforman en túbulos seminíferos.

Las células madre originan espermatoцитos primarios, posterior a dos divisiones meióticas producen 4 espermátidas, estas sufren una serie de cambios (espermiogénesis)

- Formación de acrosoma.
- Condensación del núcleo.
- Formación del cuello, pieza intermedia y cola.
- Desprendimiento de la mayor parte del citoplasma.

El tiempo necesario para que un espermatogonia se convierta en un espermatozoide maduro es de 74 días.

II.- VÍA ESPERMÁTICA

Coloque los nombres correspondientes a la estructura señalada y trace la vía espermática. (10 pts)

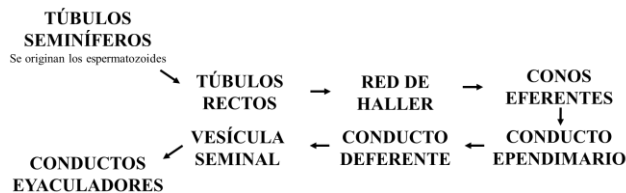
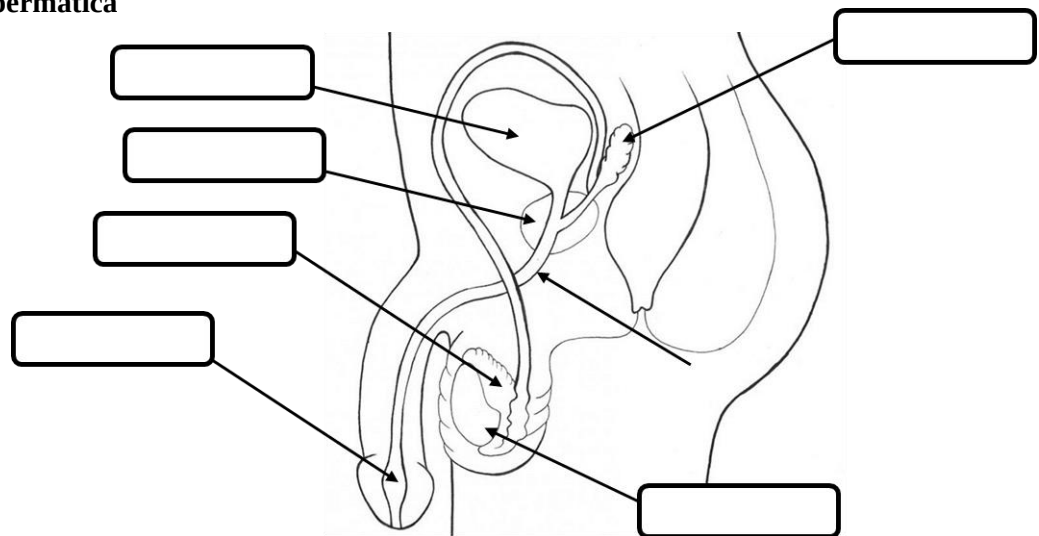


Fig. 3. Vía Espermática





PRÁCTICA DE LABORATORIO #1

HISTOLOGÍA FUNCIONAL DE LA REPRODUCCIÓN – GENITALES MASC

Objetivos:

- Identificar y comprender el proceso de espermatogénesis al relacionarlo con microfotografías histológicas de los órganos sexuales masculinos.
- Reconocer la importancia y las funciones de la vía espermática y determinar las posibles patologías o alteraciones al verse atentado éste proceso.

FUNDAMENTO TEÓRICO

Los **testículos** del adulto son órganos ovoides pares que se encuentran dentro del escroto fuera de la cavidad abdominal; están suspendidos de los cordones espermáticos y adheridos al escroto por los ligamentos escrotales. Una cápsula muy gruesa de tejido conjuntivo denso, llamada *túnica albugínea*, cubre cada testículo; la parte interna de esta cápsula o *túnica vascular* es una lámina de tejido conjuntivo laxo que contiene vasos sanguíneos. Cada testículo está dividido en alrededor de 250 lobulillos por tabiques incompletos de tejido conjuntivo que se proyectan desde la cápsula. A lo largo de la superficie posterior del testículo la *túnica albugínea* aumenta de espesor y protruye dentro del órgano para formar el *mediastino testicular*; cada lobulillo testicular consiste en 1 a 4 túbulos seminíferos en los que se producen los espermatozoides y un estroma de tejido conjuntivo en la que hay *células intersticiales o de Leydig*. Los extremos de los túbulos que se encuentran cerca del mediastino testicular adoptan un curso recto que se extiende por una distancia corta, esta porción recibe el nombre de *túbulo recto* y se continúa con la *red testicular o red de Haller (red de testis)*, que es un conjunto de conductos anastomosados dentro del mediastino. El epitelio seminífero del túbulo seminífero es estratificado y está compuesto por: *células de Sertoli*, *células espermatogénicas* y su *túnica propia* (tejido conjuntivo multiestratificado y células mioideas).

El **epidídimo** es una estructura con forma de semiluna que describe una cabeza, un cuerpo y una cola, está apoyado sobre las superficies superior y posterior del testículo, está compuesto por los *conductillos eferentes* (que ocupan la cabeza del epidídimo) y el *conducto del epidídimo* (tubo muy enrollado que ocupa el cuerpo y la cola del epidídimo). Como la mayor parte de la vía espermática, el conducto del epidídimo también está revestido por un epitelio pseudoestratificado cilíndrico con estereocilios cuya función es absorbente y secretora y que contiene células principales (altas) y células basales (bajas); además son frecuentes los linfocitos intraepiteliales que reciben el nombre de *células del halo*. En la cabeza del epidídimo y en la mayor parte del cuerpo la cubierta muscular lisa consiste en una capa delgada y circular; en la cola se añaden una capa longitudinal interna y otra externa.

El **conducto deferente** es una continuación directa de la cola del epidídimo, está revestido por un epitelio pseudoestratificado cilíndrico con microvellosidades y a diferencia del epidídimo, la luz del conducto no es lisa y regular; la mucosa parece tener pliegues longitudinales. La mucosa de la ampolla (la porción del conducto deferente que se encuentra más distal) tiene pliegues ramificados más altos que con frecuencia exhiben divertículos glandulares. La cubierta muscular que rodea a la ampolla es más delgada que la del resto del conducto deferente y las capas longitudinales desaparecen.





PRÁCTICA DE LABORATORIO #1

HISTOLOGÍA FUNCIONAL DE LA REPRODUCCIÓN – GENITALES MASC

MATERIALES

- Laminilla de Testículo H&E
- Laminilla de Conducto Deferente H&E
- Laminilla de Uretra H&E
- Laminilla de Vesículas Seminales H&E
- Laminilla de Epidídimo H&E
- Laminilla de Pene H&E

EQUIPO

- Microscopio óptico

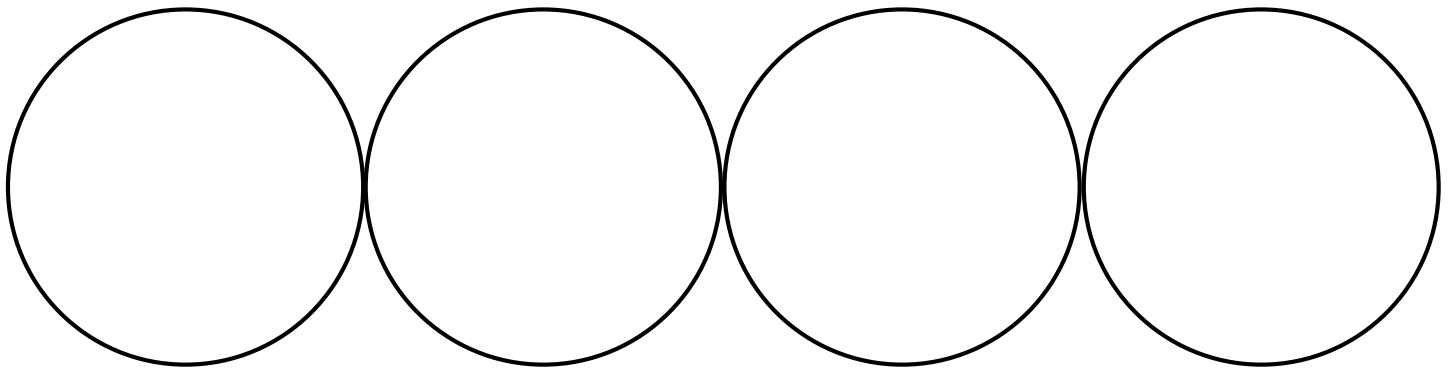
PROCEDIMIENTO

El alumno observará las preparaciones histológicas en el microscopio con la supervisión del instructor, identificando lo siguiente:

- a) Testículo: túnica albugínea, túnica vascular, túbulos seminíferos (espermatogonias, células de Sertoli), células de Leydig, túbulos rectos, Red de Testis.
- b) Epidídimo: conductillos eferentes, epitelio cilíndrico pseudoestratificado con estereocilios del cuerpo y cola.
- c) Conducto deferente: luz irregular, epitelio cilíndrico pseudoestratificado con microvellosidades. Resultados.

RESULTADOS

De acuerdo con lo observado durante la realización de la práctica, registre sus resultados.



Testículo H&E 40x

Conducto Deferente
H&E 40x

Uretra H&E 40x

Epidídimo H&E 40x

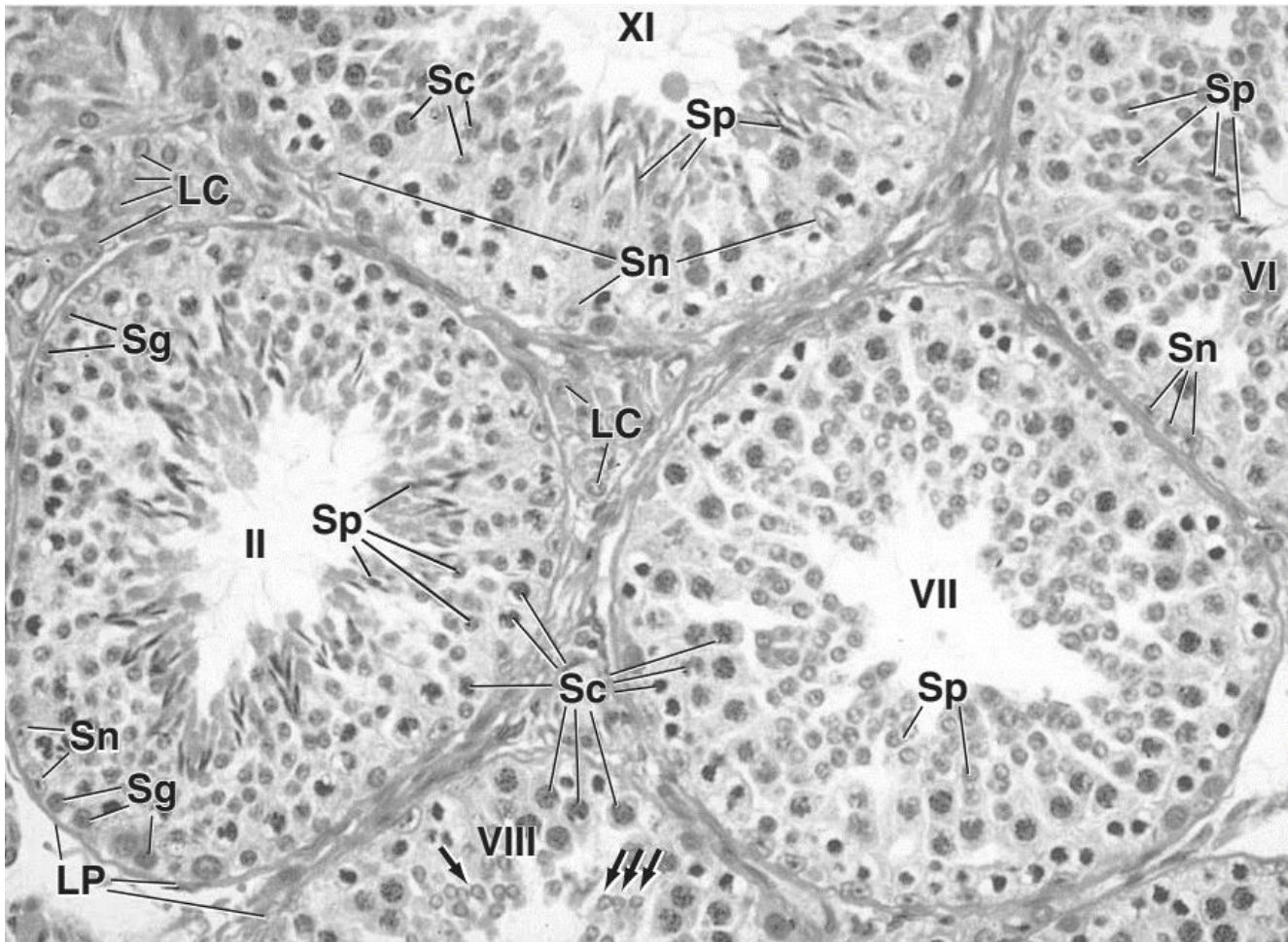
Hallazgos morfológicos e importancia fisiológica de las estructuras:





HISTOLOGÍA FUNCIONAL DE LA REPRODUCCIÓN – GENITALES MASC

Identifica las partes y el tejido que se observa en la microfotografía considerando la histología funcional y reproductiva del aparato genital masculino.





PRÁCTICA DE LABORATORIO #2

ANATOMÍA FUNCIONAL DE LA REPRODUCCIÓN – GENITALES MASC

DISECCIÓN TESTICULAR

MATERIALES

- Hoja de Bisturí Estéril N°12
- Estuche de disección
- Solución Fisiológica
- Testículos de Res
- Guantes de Nitrilo
- Bata

EQUIPO

- Estereoscopio
- Papel estraza
- Material de Limpieza
- Alfileres

PROCEDIMIENTO

En base a la teoría ya establecida por el instructor al cargo, se realizará la disección de un testículo animal con el objetivo de identificar y reconocer las estructuras reproductivas así como las funciones fisiológicas que presenta cada una de ellas.

El Instructor colocará alfileres en las estructuras específicas y relevantes y cada alumno personalmente deberá de reconocer la estructura señalada, además de reportar las evidencias mediante fotografías o dibujos en la siguiente página.

ALFILER #1

EST: _____

ALFILER #2

EST: _____

ALFILER #3

EST: _____

ALFILER #4

EST: _____

ALFILER #5

EST: _____

ALFILER #6

EST: _____

ALFILER #7

EST: _____

ALFILER #8

EST: _____

ALFILER #9

EST: _____





PRÁCTICA DE LABORATORIO #2

ANATOMÍA FUNCIONAL DE LA REPRODUCCIÓN – GENITALES MASC.

REPORTE DE EVIDENCIAS

TEMA I GAMETOGENÉISIS

OVOGÉNESIS

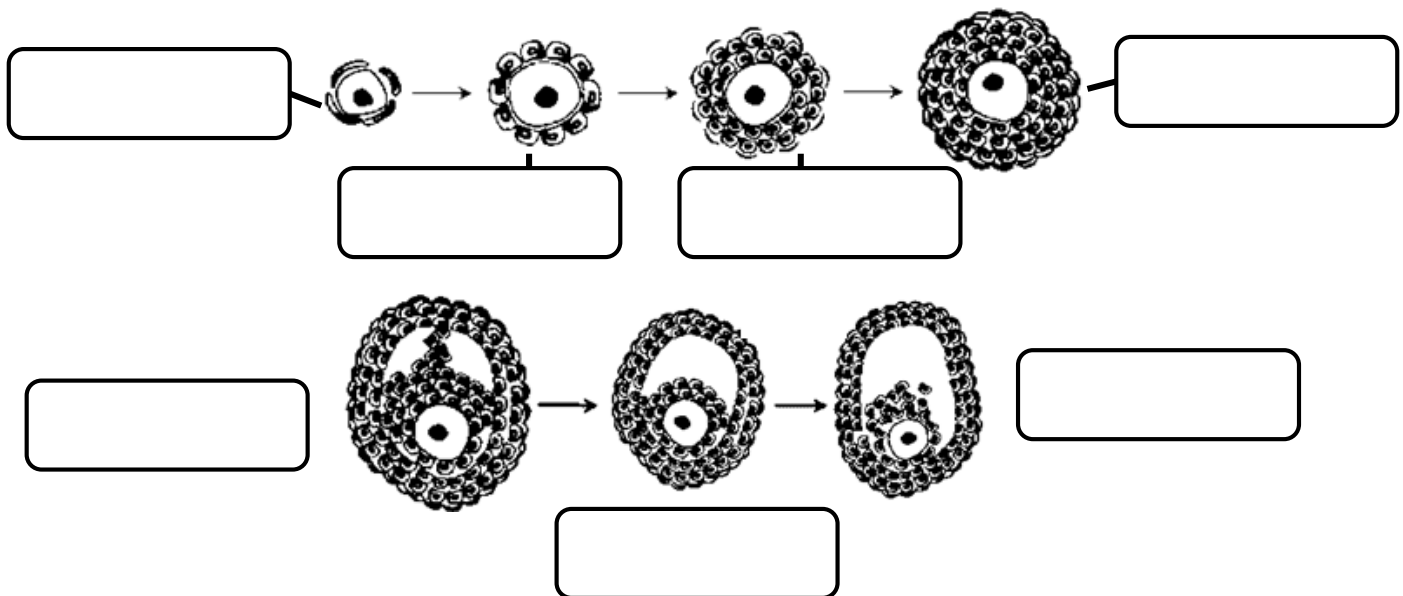
Es la secuencia de episodios por los que las ovogonias se transforman en ovocitos maduros. El proceso comienza antes del nacimiento y termina después de la pubertad. El proceso continúa hasta la menopausia, que es el cese permanente de la menstruación. **Maduración prenatal:** Las ovogonias crecen para formar los ovocitos primarios antes de nacer. El ovocito primario prolifera y se rodea de tejido conjuntivo hasta crear una sola capa de células aplanadas y foliculares a su alrededor, las cuales constituyen el folículo primordial. El folículo primordial evoluciona y las células foliculares se tornan cuboides y cilíndricas, creando el folículo primario. El ovocito primario se rodea de una cubierta de material glucoproteínico a celular amorfo, la zona pelúcida. En el folículo secundario hay descarga de hormona luteinizante (HL) cuando el folículo secundario ha madurado, lo que induce la fase de crecimiento preovulatoria. Se completa la meiosis I, formando dos células hijas, una de las cuales recibe mayor citoplasma, la otra es primer corpúsculo polar. La célula continúa la meiosis II deteniéndose en la metafase 3 horas antes de la ovulación. La meiosis II se completa si el ovocito es fecundado.

Maduración posnatal: A partir de la pubertad, cada vez madura un folículo y tiene lugar la ovulación. Después del nacimiento las niñas no forman ningún ovocito primario, los ovocitos primarios formados en la etapa prenatal permanecen latentes en los folículos ováricos hasta la pubertad. Cuando madura un folículo, el ovocito primario aumenta de tamaño y evoluciona para dar el ovocito secundario y el primer corpúsculo polar. El corpúsculo polar es una célula pequeña, no funcional que degenera enseguida. Si el ovocito secundario es fecundado por el espermatozoide, se origina una nueva célula: el ovocito fecundado, que contiene un segundo círculo polar. Los ovarios de una niña recién nacida contienen dos millones de ovocitos primarios, la mayoría no prolifera y para la adolescencia quedan 40 000. De éstos solo 400 se convertirán en ovocitos secundarios y se expulsarán durante la ovulación durante el periodo fértil de cada mes. Solo se ovularán entre 400 y 500.

Cada mes maduran entre 15 y 20 folículos, algunos mueren y otros acumulan líquido en un espacio llamado antro, pasan a la fase antral o vesicular, antes de la ovulación los folículos se encuentran edematosos y se denominan folículos vesiculares maduros o folículos de Graaf. (37 hrs antes de la ovulación)

IV.- FOLÍCULOS OVÁRICOS

Coloque los nombres correspondientes a el tipo de folículo ovárico dependiendo de su desarrollo morfológico.
(10 pts)





PRÁCTICA DE LABORATORIO #3

HISTOLOGÍA FUNCIONAL DE LA REPRODUCCIÓN – GENITALES FEM

Objetivos:

- Identificar y comprender el proceso de ovogénesis al relacionarlo con microfotografías histológicas de los órganos sexuales masculinos.
- Reconocer la importancia y las funciones de las estructuras reproductivas femeninas así como su relación patológica al verse atentada su morfología.

FUNDAMENTO TEÓRICO

EL OVARIO es la gónada del aparato reproductor femenino, varía de tamaño según la edad, el tamaño y la función. Los ovarios llevan a cabo dos funciones: la producción de gametos y la producción de hormonas. Estructuralmente hablando el ovario está formado por el epitelio ovárico, la túnica albugínea, la región cortical y su zona medular. El ovario tiene una capa que lo recubre y se compone de células cuboidales. Posteriormente, la corteza de color blanquecina, constituida por estroma (tejido similar al conjuntivo denso, en el cual se alojan una gran cantidad de células, entre ellos los folículos que encierran el plasma germinativo. El estroma está altamente vascularizado. Entre las células del estroma se encuentran los folículos ováricos en distintos estados de maduración, siendo los más abundantes los folículos de reserva, en segundo lugar podemos encontrar a los folículos primarios unilaminares, bilaminares y multilaminares; además, también estarán presentes los folículos secundarios y los folículos maduros.

La médula es la zona más interna del ovario, de color rojizo rodeada por la corteza. Los límites entre corteza y médula no están muy definidos. La médula está formada por tejido conectivo fibroelástico laxo y contiene numerosos vasos sanguíneos, vasos linfáticos y nervios, los cuales entran y salen del ovario por una zona denominada hilio. En la médula no hay folículos ováricos.

EL ÚTERO es único, se localiza en la parte media de la cavidad pélvica. Consta de tres túnicas una externa que es una serosa que se llama perimetrio, una túnica media que es de músculo liso llamada miometrio y una túnica interna que es mucosa de epitelio denso endometrio. La túnica serosa o perimetrio recubre la cara anterior, la posterior y el fondo del útero.

En el miometrio se localizan tres capas: la externa, son fibras que están dispuestas de forma longitudinal; la capa media que tiene una disposición circular, entre su malla de fibras se localizan vasos sanguíneos como el plexo de Frankenhauser; la capa interna tiene sus fibras en una dirección longitudinal. La túnica interna endometrio es una mucosa que reviste toda la superficie interior del útero, se divide en zona basal y una zona funcional donde se localizan arterias espiraladas, glándulas endometriales formando la capa esponjosa del endometrio y tiene un epitelio cilíndrico simple.

LAS TUBAS UTERINAS, también llamadas oviductos, son conductos que unen los ovarios con el útero, cada trompa mide aproximadamente 10 cm de longitud y de 2 a 4 mm de ancho; y tiene tres zonas principales: el infundíbulo, la ampolla, istmo y la porción intramural. El infundíbulo es la zona más cercana al ovulo y en su extremo distal tiene pequeñas interdigitaciones “fimbrias” que se encargan de captar al ovulo cuando es expulsado del ovario. La ampolla es la zona que ocupa dos tercios del total de la trompa y contiene células ciliadas en su mucosa, y el istmo, es la zona más estrecha de la tuba. En términos histológicos tiene tres capas:

- a) Una capa mucosa, con su epitelio columnar simple, compuesto de células ciliadas (con movimiento de los cilios hacia el útero), células secretoras y su lámina propia. Su mucosa con abundantes pliegues en el ampolla y más pequeños en el istmo.
- b) Una capa muscular: músculo liso circular interna y longitudinal externa.
- c) Capa externa, serosa.

Anatómicamente, la tuba uterina está contenida en el ligamento ancho.





PRÁCTICA DE LABORATORIO #3

HISTOLOGÍA FUNCIONAL DE LA REPRODUCCIÓN – GENITALES FEM

MATERIALES

- Laminilla de Ovario H&E
- Laminilla de Tubas Uterinas H&E
- Laminilla de Útero H&E
- Laminilla de Vagina H&E

EQUIPO

- Microscopio óptico

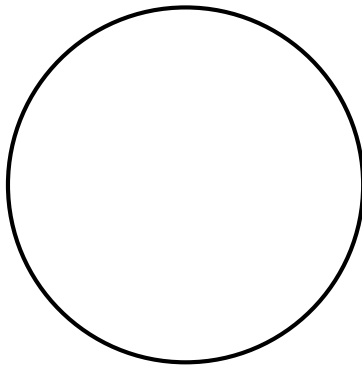
PROCEDIMIENTO.

El alumno observará las preparaciones histológicas en el microscopio con la supervisión del instructor, identificando lo siguiente:

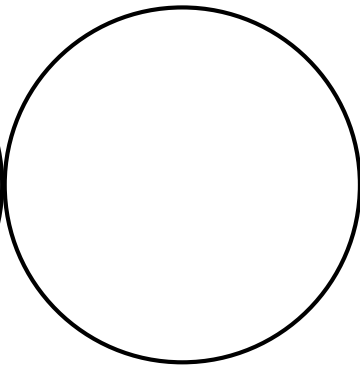
- Epitelio germinativo.
- Corteza: albugínea, tejido conectivo; folículos primordiales, folículos primarios.
- Folículos secundarios, folículos terciarios, teca interna, teca externa, cuerpo amarillo y cuerpo blanco.
- Médula: Tejido conectivo, vasos sanguíneos
- Tuba uterina: mucosa con epitelio cilíndrico ciliado; lamina propia, tejido conectivo muscular con su circular interna u su longitudinal externa.
- Lamina propia.
- Serosa: epitelio o mesotelio plano simple, peritoneo visceral, mesoovario, vasos sanguíneos.

RESULTADOS

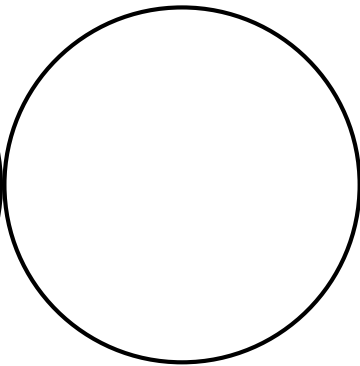
De acuerdo con lo observado durante la realización de la práctica, registre sus resultados.



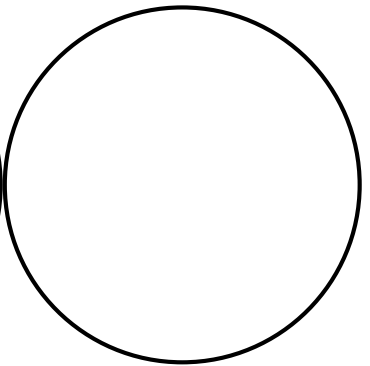
Útero H&E 40x



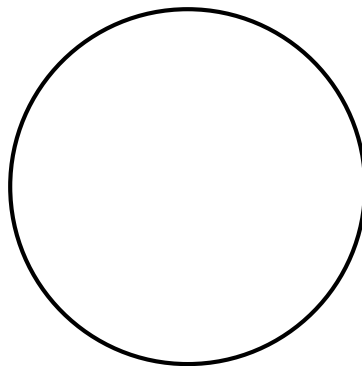
Vagina H&E 40x



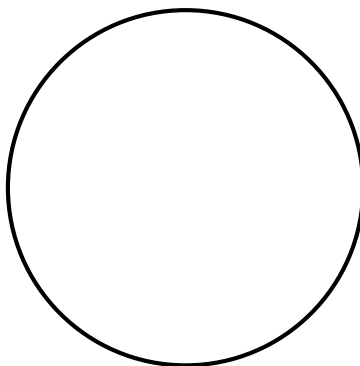
Tuba Uterina H&E 40x



Ovario (Folículo I) H&E 40x



Ovario (Folículo II) H&E 40x



Ovario (Folículo III) H&E 40x

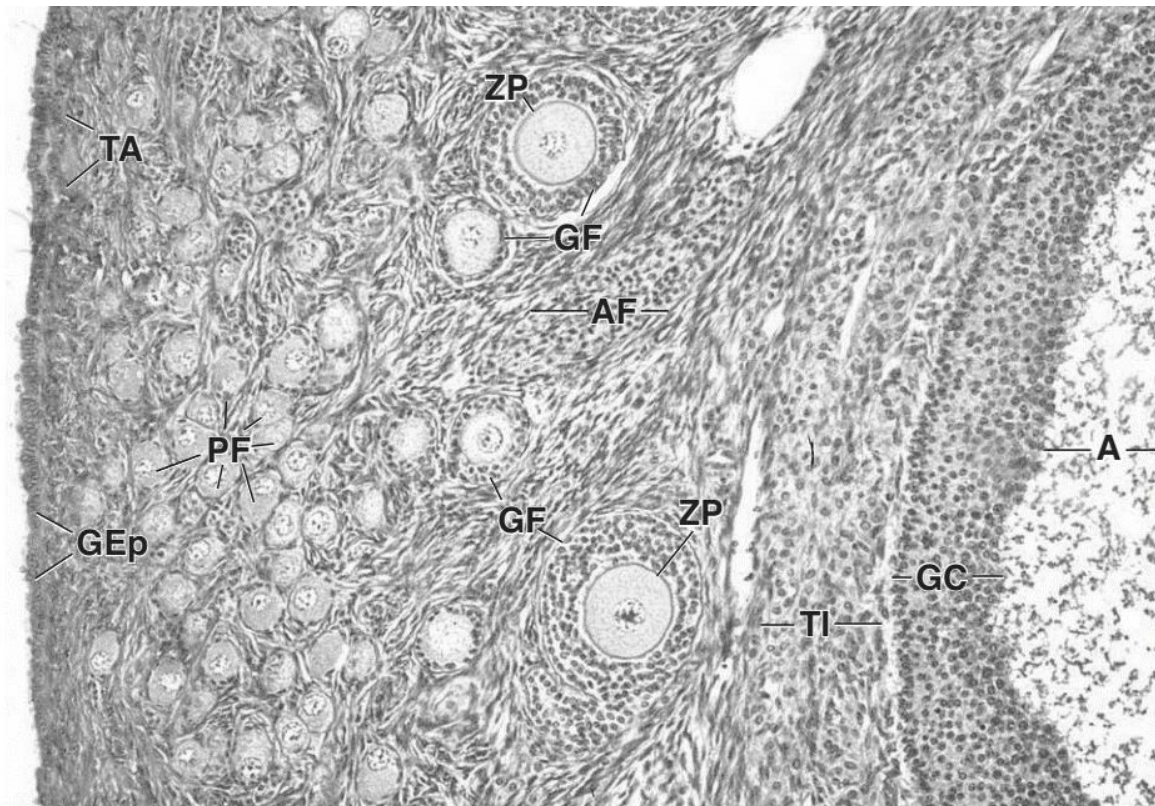




PRÁCTICA DE LABORATORIO #3

HISTOLOGÍA FUNCIONAL DE LA REPRODUCCIÓN – GENITALES FEM

Identifica las partes y el tejido que se observa en la microfotografía considerando la histología funcional y reproductiva del aparato genital femenino.



TEMA I GAMETOGENÉISIS

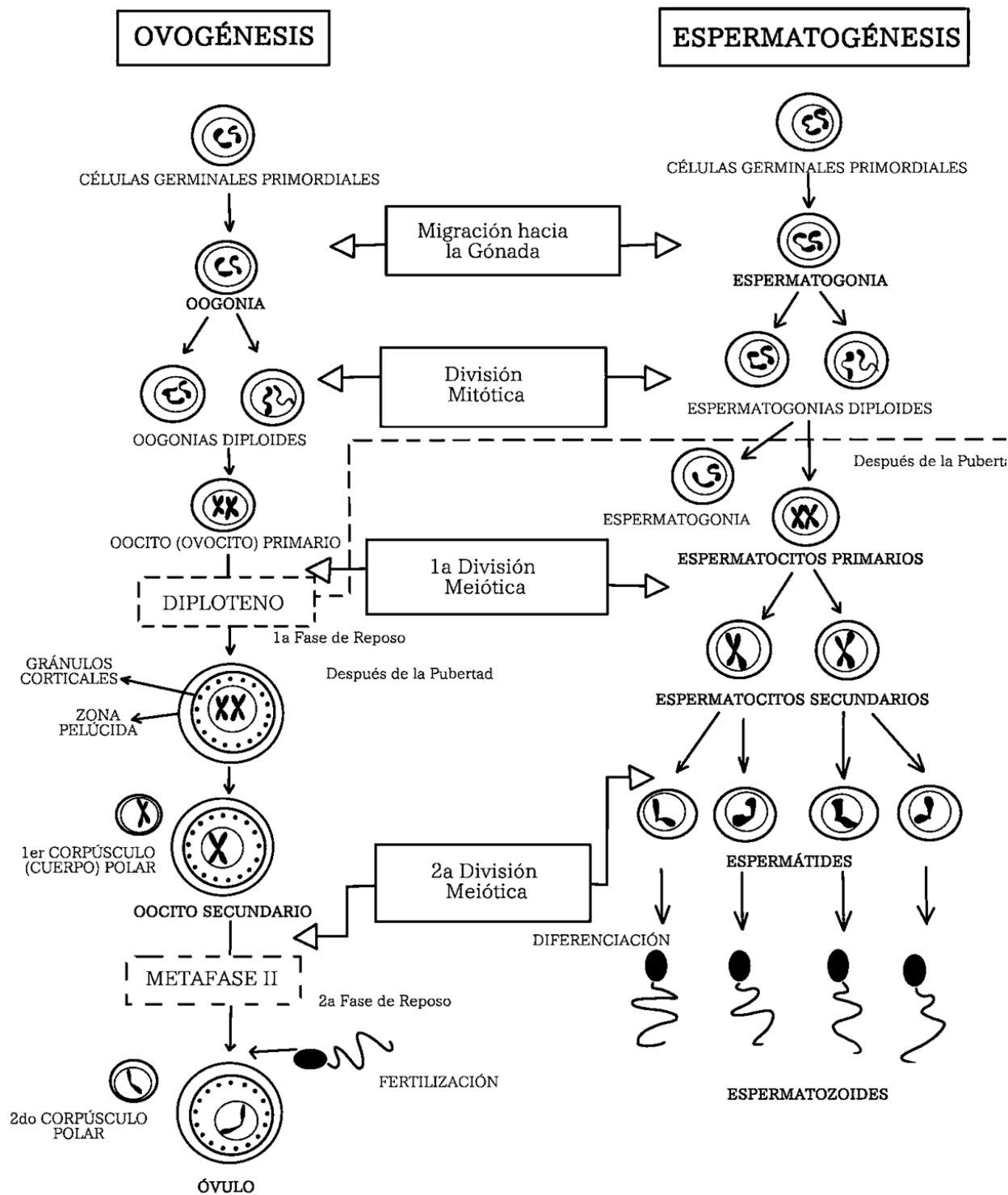


Fig. 4 Procesos de Gametogénesis



Objetivos:

- Reconocer microscópicamente células sexuales masculinas para comprender su funcionamiento y acción fisiológica en la reproducción.
- Identificar y comprender las anomalías espermáticas como productores de enfermedades y patologías congénitas.
- Considerar el seminograma y las pruebas relacionadas con ésta como método diagnóstico de enfermedades reproductivas.

El seminograma, espermiograma o espermograma es una prueba que tiene como objetivo evaluar la calidad del semen. A través de este estudio se analizan parámetros macroscópicos, como el volumen y el pH seminal, y parámetros microscópicos, como la morfología, movilidad y concentración de espermatozoides.

El análisis de semen es un paso básico en la investigación de varias alteraciones que afectan el tracto genital masculino. El análisis de los parámetros seminales proporciona información clínica importante sobre la espermatogénesis y la competencia funcional de los espermatozoides, así como sobre el patrón secretor de las glándulas genitales accesorias. El análisis de semen es particularmente útil en la evaluación de parejas que requieren investigación de fertilidad (para detectar infecciones y patologías genitales) y para verificar la influencia de factores ambientales, drogas, estilo de vida, productos químicos y actividades profesionales en varias enfermedades que afectan la salud reproductiva masculina.

La testosterona es esencial para la mitosis normal de las espermatogonias y la finalización de la meiosis, así como para la espermiogénesis. La FSH promueve el aumento de las células de Sertoli que brindan apoyo a las células germinales. Bajo la estimulación de FSH, las células de Sertoli aún producen: compuestos involucrados en el ciclo de retroalimentación del eje pituitario-gonadal hipotalámico (inhibina, activina y folistatina); proteína fijadora de andrógenos (ABP) que se une a la testosterona y la transporta dentro de los túbulos seminíferos; y otros factores necesarios para el desarrollo de las células germinales.

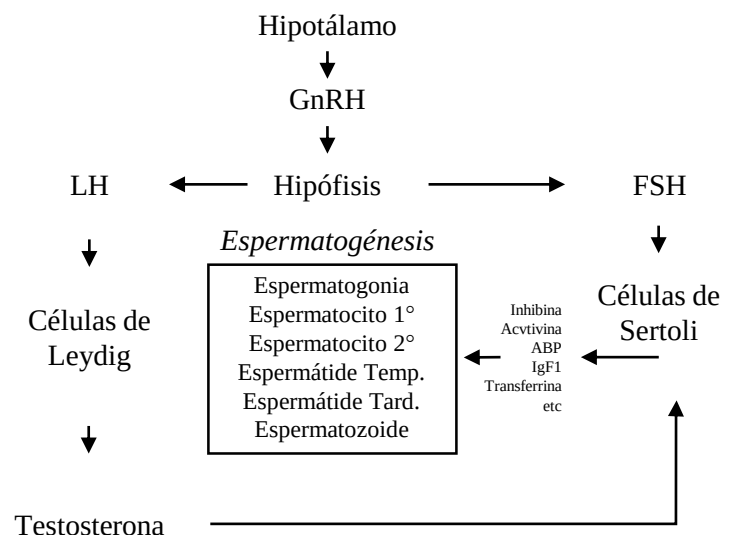


Fig 5. Espermatogénesis y su relación con el sistema hipotálamo-hipofisiario-gonadal.

El seminograma se analiza en varias etapas de acuerdo a la literatura:

ANÁLISIS MACROSCÓPICO

1. Volumen: Se expresa en ml, considerando 1,5ml como el VSN (Volumen Seminal Normal)

2. Capacidad de Licuefacción: Se produce al dejar reposar la muestra unos 20 minutos a temperatura ambiente y es un proceso por el cual el semen se vuelve menos compacto. De esta manera, la licuefacción permite que pueda realizarse correctamente el examen microscópico de la muestra.

3. Viscosidad: se analiza la formación de hilos. En el caso de que haya una viscosidad extrema, se deben romper los hilos para que los espermatozoides puedan circular libremente por el líquido seminal.

PRÁCTICA DE LABORATORIO SEMINOGRAMA

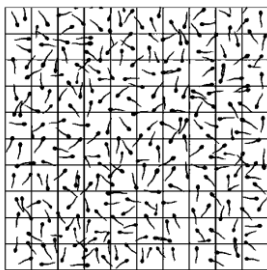
4. Coloración: el semen, en condiciones normales, tiene un color blanco grisáceo o un poco amarillento. Si este presenta otro aspecto, puede ser indicativo de infección.

5. pHmetría: los valores normales de pH para el semen se sitúan entre 7.2 y 8.0, los cuales se consideran valores levemente básicos. La variación en el pH puede indicar la presencia de una infección o alteraciones en la producción de líquido seminal.

ANÁLISIS MICROSCÓPICO

1. Concentración de espermatozoides. Se dan dos valores. Por un lado, se calcula la concentración de espermatozoides por mililitro, que a partir de 15 millones/ml se considera normal. Por otro lado, se determina el número total de espermatozoides en el eyaculado, que la OMS considera como normal a partir de los 39 millones de espermatozoides/eyaculado. A partir de éste valor podemos orientar si existe algún patrón patológico.

El método de recuento consiste en contar los espermatozoides que hay por cada 10 cuadros empleando una cámara de Neubauer, es decir, en cada fila o columna. Este resultado debe multiplicarse por el factor $10^6/\text{ml}$ (1 millón por mililitro) y, finalmente, se obtiene la concentración de espermatozoides expresada en millones de espermatozoides por ml. Por último, se multiplica la concentración espermática obtenida por el volumen de la muestra de semen para saber la cantidad total de espermatozoides que contiene una eyaculación.



Nº de espermatozoides por fila o columna $\times 10^6$	=	Concentración de espermatozoides por ml
Concentración de espermatozoides por mL $\times$ mL eyaculado	=	Concentración total de espermatozoides

El número normal de espermatozoides en el eyaculado de un varón fértil deber ser igual o superior a una concentración de 15 millones de espermatozoides por mililitro o al menos una concentración total de 39 millones de espermatozoides en el eyaculado.

Éstos parámetros nos expresan la presencia de algún recuento patológico y sirven como herramienta diagnóstica para identificar una baja producción espermática. En la siguiente tabla se expresan los valores normales:

NOMENCLATURA DE LA CONCENTRACIÓN ESPERMÁTICA

Polispermia: CE $>250 \times 10^6/\text{ml}$

Normospermia: CE 20 a $250 \times 10^6/\text{ml}$

Oligospermia Leve: CE 10 a $20 \times 10^6/\text{ml}$

Oligospermia Moderada: CE 5 a $10 \times 10^6/\text{ml}$

Oligospermia Severa: CE $<5 \times 10^6/\text{ml}$

Aspermia: Sin espermatozoides presentes en eyaculación

1.1 Polispermia

La polispermia se caracteriza por la presencia de parámetros espermáticos normales (vitalidad, motilidad y morfología), particularmente en semen con densidades espermáticas entre 250 y $350 \times 10^6/\text{mL}$. Sin embargo, la polispermia ha sido considerada una entidad patológica, no por tratarse de un trastorno funcional con producción masiva de espermatozoides, sino por su asociación con un deterioro del desempeño reproductivo supuestamente causado por anomalías cromosómicas, disminución del contenido de ATP y función anormal del acrosoma. La polispermia también está fuertemente asociada con un mayor riesgo de aborto espontáneo que afecta a alrededor del 25% de las mujeres cuyos maridos tienen semen polispermico. En recuento de espermatozoides superior a $350 \times 10^6/\text{mL}$, la polispermia puede asociarse con teratozoospermia (forma anormal de los espermatozoides) y/o astenozoospermia (movilidad espermática nula).

1.2 Normospermia

Aunque se sitúa dentro de la densidad espermática normal, varios trastornos provocan teratozoospermia y/o astenozoospermia en varones normozoospermicos. El varicocele, los anticuerpos antiespermáticos, la leucocitospermia, los cambios en la actividad funcional de la próstata y de las vesículas seminales y la bacteriospermia son alteraciones que deterioran la calidad del semen de los hombres normozoospermicos.

FACTORES DE RIESGO PARA ALTERACIONES ESPERMÁTICAS

Consumo de tabaco	Obesidad
Consumo de Alcohol	Mala alimentación
Estrés Metabólico y Hormonal	Falta de Act. Física
Torciones Testiculares	Cáncer en tracto espermático

1.3 Oligospermia Leve

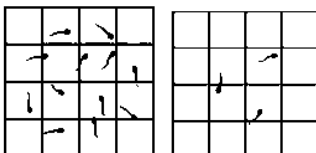
Las oligozoospermias moderadas y leves son causadas particularmente por alteraciones funcionales de origen testicular como varicocele y trastornos endocrinos, así como por factores no testiculares como: parotiditis, orquitis, exposición a fármacos, productos químicos, factores ambientales y rayos X que son perjudiciales para la espermatogénesis.

1.4 Oligospermia Severa

Las anomalías seminales son más intensas y, como resultado, disminuyen significativamente el potencial de fertilidad masculina. SA detecta muchas anomalías espermáticas, mostrando el grado de los daños causados a la espermatogénesis. La oligozoospermia severa a menudo se asocia con microdeleciones del cromosoma Y y factores de riesgo genéticos. En resumen, la oligozoospermia se asocia con una motilidad deficiente de los espermatozoides y una morfología anormal de los espermatozoides. Reduce la calidad del espermatozoide y su capacidad de fecundación, aunque los hombres oligozoospermicos sí fecundan de forma natural en ocasiones, incluso en casos graves.

1.5 Aspermia

Para fines de diagnóstico, la azoospermia se clasifica de la siguiente manera: 1) azoospermia no obstructiva (secretora) causada por insuficiencia testicular grave y 2) azoospermia obstructiva (excretora) que es el resultado de la oclusión de los testículos, el epidídimo y los conductos excretores que impide la liberación de espermatozoides en el eyaculado. El diagnóstico diferencial se basa en el examen físico, la biopsia testicular, el cribado genético y la evaluación endocrina. Un caso especial de azoospermia es la ausencia bilateral congénita de los conductos deferentes, una patología asociada con un aumento de la mutación del gen de la fibrosis quística, en la que faltan los conductos deferentes, y generalmente las vesículas seminales, debido a un desarrollo embrionario anormal. La eyaculación consiste únicamente en líquido prostático. Por lo tanto, se detectan niveles muy altos de marcadores bioquímicos de la glándula prostática.



2.- Morfología Espermática

La teratozoospermia es una alteración espermática basada en la mala morfología que presentan los espermatozoides en el semen de un varón. Esto provoca infertilidad masculina al dificultar la consecución de un embarazo natural.

Los espermatozoides pueden sufrir malformaciones en su cabeza, cuello o cola debido posiblemente a algún fallo durante su proceso de formación (espermatogénesis).

2.1 Morfología Normal de un Espermatozoide

La Organización Mundial de la Salud (OMS) establece que un espermatozoide con morfología perfecta debe contar con las siguientes características:

- Cabeza ovalada y región acrosómica bien definida en la parte apical (zona superior). Si hay vacuolas, éstas no pueden ocupar más del 20% del área de la cabeza.
- El cuello debe estar unido a la cabeza por la parte axial (zona opuesta al acrosoma) y su longitud tiene que ser 1,5 veces la de la cabeza.
- La cola debe medir unos 45-50 micras de longitud y ser más fina que el resto del espermatozoide.
- La longitud total del espermatozoide ha de ser de unas 50 a 60 micras en total.

Los espermatozoides que se salgan de estos parámetros se considerarán como amorfos o anormales.

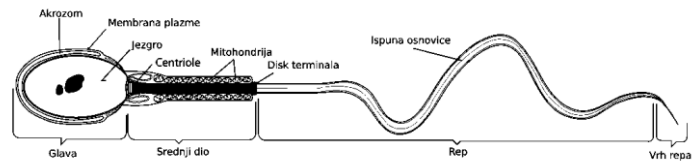


Fig. 6 Morfología del espermatozoide normal.

2.2 Tipos de deformaciones espermáticas

2.2.1 Deformaciones en la cabeza

Las principales formas amorfas que podemos encontrar en relación a la cabeza de los espermatozoides son las siguientes: cabeza grande, cabeza pequeña, cabeza acintada, cabeza piriforme, cabeza vacuolada (más del 20% del volumen ocupado por vacuolas), cabeza con área acrosomal pequeña (acrosoma menor del 40% de la cabeza) y cabezas dobles.

En ocasiones, los espermatozoides tienen un fallo en el desarrollo del acrosoma que estructuralmente ocasiona el defecto de una cabeza pequeña y redonda, alteración conocida como globozoospermia. Otra alteración es la causada por los fallos de adherencia entre el acrosoma y el núcleo celular que provocan la separación de la cabeza y la

cola. Como resultado, las cabezas son absorbidas y sólo las colas permanecen en el semen, ocasionando el defecto conocido como cabeza de alfiler.

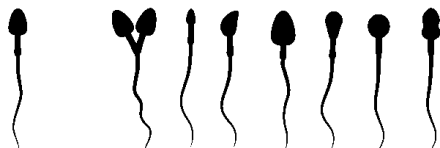


Fig 7. Comparación de espermatozoide normal y espermatozoides con defectos cefálicos.

2.2.2 Deformaciones en el Cuello

Las alteraciones de la pieza intermedia de los espermatozoides que se consideran anormales son las siguientes: el cuello doblado (el cuello y la cola forman un ángulo mayor de 90° con respecto al eje longitudinal de la cabeza), la inserción asimétrica del cuello en la cabeza, el cuello grueso, el cuello irregular o el cuello muy fino. Por otra parte, la ausencia de mitocondrias dentro de la pieza intermedia también es considerada una anomalía del cuello, ya que las mitocondrias son las encargadas de crear la energía necesaria para que los espermatozoides puedan desplazarse.



Fig. 8. Comparación de espermatozoide normal y espermatozoides con defectos cervicales.

2.2.3 Deformaciones en la Cola

La cola del espermatozoide puede presentar varios defectos que afectan a su movimiento principalmente. Entre ellos, encontramos la cola corta, la cola doble o múltiple, la cola en horquilla, la cola rota, la cola doblada (ángulo mayor de 90°), la cola enrollada y la cola de espesor irregular. La mayoría de estas anomalías no impedirían a los espermatozoides poder fecundar al óvulo y dar lugar a un embrión viable. No obstante, causarían un problema de infertilidad conocido como astenoteratozoospermia porque estos espermatozoides no se mueven bien.

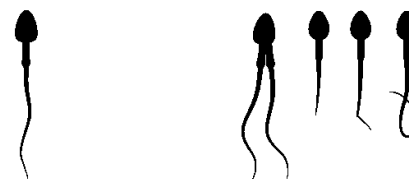


Fig. 9. Comparación de espermatozoide normal con espermatozoides con defectos en la cola.

En base a los datos obtenidos, se obtiene el porcentaje de los espermatozoides anómalos encontrados por muestra y se estratifica para clasificarlo como teratozoospermia. Según el criterio de la Organización Mundial de la Salud (OMS), una cantidad igual o superior al 4% de espermatozoides con morfología normal se considera dentro de la normalidad. Si el valor de espermatozoides anormales es mayor del 96%, es decir, hay menos de un 4% de espermatozoides normales, el varón presenta teratozoospermia. Existe otro criterio de análisis de la morfología algo más estricto. Se trata del criterio de morfología de Kruger, según el cual el límite de normalidad se sitúa en el 14%. Esto quiere decir que una muestra con más del 86% de sus espermatozoides anormales se considerará teratozoospermia. En éstos casos es cuando es necesaria la reproducción asistida.

A continuación se clasifica en una tabla la relación entre la morfología anómala espermática y las condiciones asociadas a ella.

Anomalía Esp.	Asociaciones Condicionales
Corto	Varicocele, desordenes endócrinos
Largo	Malos Hábitos alimenticios
Amorfo	Varicocele, desordenes endócrinos
Cabeza Redonda	Globozoospermia
Bicéfalo	Obesidad
Cabeza de alfiler	Teratozoospermia severa
Cabeza Estrecha	Variocelo
Cabeza Angulada	Obesidad
Gota Citoplásmica	Varicocele
Cuello Amorfo	Desorden Metabólico
Doble Cola	Ejercicio Físico Nulo
Cola en Bobina	Colonización seminal de mycoplasmas
Cola corta	Sx Muñon de Cola
Anomalías combinadas	Teratozoospermia severa

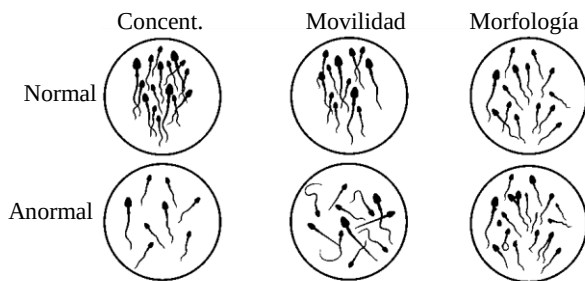


Fig. 9 Comparación Normalidad – Anormalidad espermática.

3. Vitalidad Espermática

El test de vitalidad del espermatozoide es una prueba realizada durante el seminograma en la que se calcula el porcentaje de espermatozoides vivos y muertos de una muestra de semen. Aunque la movilidad nos indica vitalidad, no todos los espermatozoides inmóviles están muertos. El índice de vitalidad no se mide en todos los espermogramas; únicamente en aquellos casos en los que existe más de un 40% de espermatozoides inmóviles. La principal razón de ello es que cuando un espermatozoide no se mueve, no podemos saber si la ausencia de movilidad es causada por un fallo en su maquinaria ciliar que se encarga del movimiento o porque el espermatozoide está muerto. Cuando una muestra seminal posee un elevado porcentaje de espermatozoides inmóviles es necesario determinar si éstos están vivos o no, es decir, valorar la vitalidad espermática. Por tanto, el objetivo del test de vitalidad espermática es determinar el número de espermatozoides vivos en una muestra de semen, independientemente de que sean inmóviles.

3.1 Test de William Polack

Para llevar a cabo esta metodología y determinar el porcentaje de espermatozoides que están vivos en una muestra de semen, se realiza una tinción de eosina en los espermatozoides. Cabe destacar que el varón obtendrá la muestra de semen por masturbación sin exceder el periodo de abstinencia de 2-5 días para obtener resultados fiables. Una característica de los espermatozoides muertos es la presencia de perforaciones y agujeros en sus membranas, por lo que son permeables al colorante eosina. De modo que, cuando se realice la tinción y se observe la muestra al microscopio, los espermatozoides muertos aparecerán teñidos.

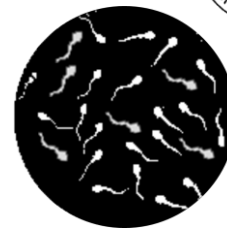


Fig. 10 Los espermatozoides teñidos con eosina (gris) nos indican que no están vivos.

Por el contrario, la eosina no será capaz de penetrar en los los espermatozoides vivos puesto que su membrana está intacta. Por esta razón, los espermatozoides vivos aparecerán de color blanco.

3.2 Prueba Hipoosmótica

Otro estudio de vitalidad espermática que se emplea es el test hipoosmótico. Esta prueba está basada en la integridad de la membrana espermática del espermatozoide. Los espermatozoides son diluidos con una solución hipotónica, lo que produce un desequilibrio osmótico entre el medio extracelular y el intracelular. Gracias a la reacción de los espermatozoides a esta solución, se puede distinguir:

Espermatozoides vivos

intentan regular el desequilibrio provocado por la solución hipotónica entre el medio externo y el interior del espermatozoide y para ello incorporan agua al interior. Esto provoca un aumento del volumen del espermatozoide y la cola del mismo se enrollará en forma de hélice.

Espermatozoides muertos

la solución hipotónica no causa ningún efecto en los espermatozoides muertos. En este caso, la cola no se enrollará ni entrará agua al interior del espermatozoide.

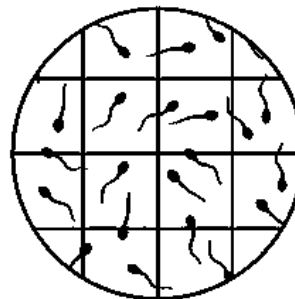


Fig. 11 Muestra de espermatozoides previa a la aplicación de solución hipoosmótica.

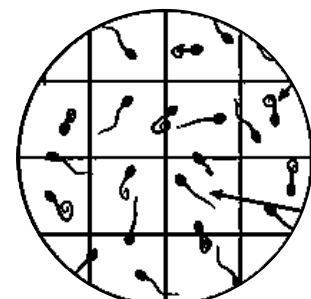


Fig. 12 ME posterior a la aplicación de solución hipoosmótica . Espermatozoides vivos (cola enrollada), espermatozoides muertos (cola lisa).

PRÁCTICA DE LABORATORIO SEMINOGRAMA

Una vez determinada la metodología a aplicar para valorar la vitalidad espermática, es fundamental conocer que se deben evaluar al menos 200 espermatozoides para obtener resultados fiables. La Organización Mundial de la Salud (OMS) dictamina que a partir de un 58% de espermatozoides vivos se considera que la muestra seminal es normal. En cambio, si el índice de vitalidad es menor al 58%, la vitalidad espermática está alterada y la muestra de semen tiene elevada cantidad de espermatozoides muertos. Por tanto, cuando el porcentaje de espermatozoides muertos en una muestra espermática es superior al 42% se conoce como necrozoospermia.

4.- Presencia de Leucocitos

Es habitual que, además de espermatozoides, se encuentre algún otro tipo celular en el semen, como leucocitos o células epiteliales por descamación de la piel. En muestras con una elevada presencia de leucocitos, se sospecha la presencia de una infección.

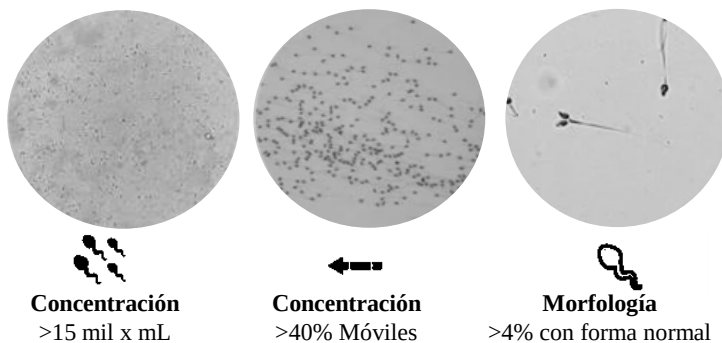


Fig 12. Pruebas microscópicas de relevancia en la espermatobioscopia.

CONDICIONES PARA TOMA DE MUESTRA SEMINAL

Antes de realizar un seminograma o análisis de la muestra de semen y para garantizar la máxima fiabilidad del diagnóstico, la muestra de semen debe ser obtenida siguiendo una serie de indicaciones específicas:

- Una abstinencia sexual de 2-4 días. Los límites están en no menos de 2 ni más de 4 días de abstinencia.
- Recogida de la muestra en un vaso estéril de farmacia.

- La forma de obtener la muestra es mediante masturbación, no siendo válido ni el coitus interruptus ni el uso de preservativos comerciales.
- Máximas condiciones higiénicas en la recogida de la muestra (lavado previo de manos).
- La muestra de semen debe recogerse completamente, si se derrama parte de la misma, no será válida.
- Debe transcurrir máximo 1h o 1,5h desde la obtención hasta la entrega en el laboratorio, la demora en el tiempo puede afectar la movilidad de los espermatozoides.
- Importante mantenerla a temperatura ambiente y evitar fluctuaciones importantes de temperatura.
- Notificar si se está tomando alguna medicación o si se ha tenido fiebre en los últimos días.

VALORES NORMALES DEL SEMINOGRAMA

- Volumen de la muestra $\geq$ de 1,5 ml
- pH entre 7,2 y 8,0
- Concentración espermática $\geq$ de 15 millones/ml
- Total de espermatozoides > de 40 millones
- Movilidad progresiva (A+B) $\geq$ de 32%
- Espermatozoides vivos > de 58%
- Espermatozoides normales $\geq$ de 4%

Contemplando el fundamento teórico mencionado anteriormente se procederá a realizar la práctica de espermatobioscopia y seminograma en el Laboratorio de la Facultad bajo la supervisión de un instructor.

Es necesario contar con la totalidad de los materiales y participación de parte del alumnado para concluir con una práctica exitosa, de lo contrario una mala práctica se verá reflejada en su calificación.

MATERIALES POR EQUIPO

- Una muestra de semen por equipo tomada bajo las condiciones establecidas en el fundamento teórico (en vaso estéril, abstinencia, etc.) y tomada máximo 40 minutos antes de realizar la práctica.
- 1 Portaobjetos
- 1 Cubreobjetos
- 1 Tira reactiva pH
- 10 ml Solución Hipotónica
- 1 Pipeta
- 1 Frasco estéril de toma de muestra graduado.
- Smartphone con cámara y calculadora
- 1 Abatelenguas
- 1 Caja Petri
- 1 Laptop con conexión segura WiFi

MATERIALES PERSONALES

- Guantes de Nitrilo
- Bata
- Material de Limpieza

PROCEDIMIENTO

I. ANÁLISIS MACROSCÓPICO

1. Tomar el frasco con la muestra y colocarlo a nivel de los ojos para evaluar adecuadamente la cantidad de semen contenido.
2. Colocar una parte de la muestra en el portaobjetos y dejar reposar por 20 minutos.
3. Evaluar la viscosidad del líquido seminal al manipularlo en la caja de Petri.
4. Observar el color del semen, evaluándolo en base a los conocimientos obtenidos.
5. Colocar una tira reactiva de pH en la muestra, determinando en base a la escala cromática su nivel de pH.
6. Registrar todos los resultados obtenidos en la tabla indicatoria del paciente.

II. ANÁLISIS MICROSCÓPICO

II.1 CONCENTRACIÓN ESPERMÁTICA

1. Con una pipeta tomar una parte de la muestra de semen total y colocarla en un portaobjetos.
2. Añadir 0.950ml de agua destilada para lograr una dilución 1:20 y evitar movimiento excesivo del espermatozoide.
3. Colocar la muestra en el carro de visión en microscopio con un aumento de 40x.
4. Tomar evidencia fotográfica de la muestra vista microscópicamente y aplicar la cámara de neubauer digital; a cargo del instructor.
5. Realizar el recuento espermático en base a la siguiente fórmula: N° Espermatozoides por fila o columna $\times 10^6$
6. REGISTRAR LOS DATOS OBTENIDOS

II.2 MORFOLOGÍA ESPERMÁTICA

1. Teniendo la muestra enfocada a 40x y posterior a la toma de evidencia fotográfica identificar la cantidad de espermatozoides normales y con cualquier otra anomalía.
2. Sacar un porcentaje de anomalías en base al total del recuento de espermatozoides. Éste reporte se analiza específicamente en la tabla de resultados.

II.3 VITALIDAD ESPERMÁTICA

1. Tomar una nueva cantidad de muestra espermática y colocarla en un portaobjetos.
2. A continuación agregar 2-3ml de solución hipotónica.
3. Dejar transcurrir de 2 a 5min y observar al microscopio en un aumento con objetivo de 40x.
4. Tomar evidencia fotográfica e identificar en base a porcentaje la cantidad de espermatozoides vivos y muertos.

II.4 VITALIDAD ESPERMÁTICA

1. Navegar mediante el movimiento del carro del microscopio para valorar la presencia de leucocitos. Reportar resultados en la siguiente tabla.

Los resultados obtenidos deberán ser registrados en la tabla a continuación **en equipo**. Completa los recuadros en blanco. En caso de tener alguna duda, contactar con instructor al cargo.

Estudios	En rango	Unidad de Medida	Valor de Referencia
EXAMEN MACROSCÓPICO			
pH			
Licuefacción			
Volumen		ml	
Aspecto			
Viscosidad			
EXAMEN MICROSCÓPICO			
Concent. Espermática		10 ⁶ /ml	
Cuenta total		10 ⁶	
Esp. Inmóviles		%	
Esp. Móviles		%	
Movilidad total		%	
Tipo de Morfología:			
Normal		%	
Defecto de Cabeza		%	
Defecto de Flagelo		%	
Defecto Cervical		%	
Células inmaduras			
Células epiteliales			
Leucocitos			
Eritrocitos			
Bacterias			
Vitalidad		%	

PRÁCTICA DE LABORATORIO
SEMINOGRAMA

Anexa (impreso) o dibuja la evidencia fotográfica reunida durante ésta práctica, además recalca la importancia de haberla realizado y su utilidad la momento de comprender la interacción del gameto masculino.

BIBLIOGRAFÍA

1. Andrade-Rocha FT. Semen analysis in laboratory practice: an overview of routine tests. J Clin Lab Anal. 2003;17(6):247-58. doi: 10.1002/jcla.10105. PMID: 14614749; PMCID: PMC6807815.
2. World Health Organization, Department of Reproductive Health and Research. (2010). WHO laboratory manual for the examination and processing of human semen. Abril 25, 2017, de World Health Organization, 5ª edición.
3. World Health Organization. (2002). Manual de Laboratorio de la OMS para el examen del semen humano y de la interacción entre el semen y el moco cervical. Editorial Panamericana, 4ª edición. Madrid, España.
4. Remohí, J., Bellever, J., Matorras, R., Ballesteros, A. y Pellicer, A. (2012). Manual práctico de esterilidad y reproducción humana. 4ª edición. Editorial Médica Panamericana, España.
5. López, M., Urbano, A., Cárdenas, M. (2012). Manual de Laboratorio para el análisis del semen. México: OmniaScience.
6. Gutiérrez, S. A., Cayetano, S. R., Reus, R., Roca, P. F., Masip, M. A., Gómez, M. B., Tabernero, L. R. & Tévar, L. G. (2022, 24 octubre). ¿Qué es un seminograma básico y cómo se hace paso a paso? Reproducción Asistida ORG. <https://www.reproduccionasistida.org/seminograma/>



Las anomalías congénitas constituyen un tema de importancia en obstetricia, tanto por su pronóstico vital, ya que en conjunto con la restricción del crecimiento intrauterino dan cuenta del 50 a 60 % de la mortalidad fetal; como por el desarrollo que ha tenido su diagnóstico prenatal. Se entiende como anomalía congénita cualquier trastorno del desarrollo morfológico, estructural o funcional de un órgano o sistema presente al nacer. Puede ser familiar o esporádica, externa o interna, y única o múltiple. Según su origen se subdividen en malformaciones, deformaciones, disrupciones y displasias. Algunas definiciones básicas se describen a continuación:

- **Malformación:** es una anomalía de la forma o estructura de un órgano o parte de éste, resultado de un desarrollo intrínsecamente anormal, ya sea desde la concepción o desde muy temprano en la embriogénesis (ej: labio leporino).
- **Disrupción:** es el defecto morfológico de un órgano o de una región del organismo cuyo desarrollo era originalmente normal, secundario a una interferencia externa (ej: síndrome de banda amniótica).
- **Deformación:** es una alteración de la forma, posición o estructura de una parte del organismo, secundaria a la acción de fuerzas mecánicas anormales que actúan sobre una parte desarrollada previamente en forma normal (ej: pie equino varo).
- **Displasia:** es la organización celular anormal, que modifica la morfología original o la estructura de un tejido u órgano (ej: displasia esquelética).
- **Síndrome:** es un patrón reconocido de múltiples anomalías que afectan a múltiples áreas del desarrollo, y presumiblemente tienen una etiopatogenia común.

Finalmente, las anomalías congénitas se clasifican como mayores o menores, entendiéndose como anomalía congénita mayor la que representa un riesgo vital, requiere de cirugía o implica secuelas estéticas severas, y menor si no presenta secuelas estéticas significativas, ni alteraciones en la calidad o esperanza de vida del paciente.

Anomalías Numéricas

La célula somática humana normal contiene 46 cromosomas; el gameto normal contiene 23. Las células somáticas normales son diploides, o $2n$; los gametos normales son haploides, o n .

Euploidía se refiere a cualquier múltiplo exacto de n (p. ej., diploide o triploide). Aneuploidía se refiere a cualquier número cromosómico que no sea euploide; suele aplicarse cuando existe un cromosoma adicional (trisomía) o cuando falta uno (monosomía).

Anomalías Estructurales

Las anomalías cromosómicas estructurales, que afectan a uno o más suelen derivar de la rotura de un cromosoma. Se ha sugerido que estas roturas son producto de factores ambientales, como virus, radiación y fármacos, pero la evidencia no es concluyente. El resultado de la rotura depende de lo que ocurre con los segmentos desprendidos. En algunos casos, el segmento roto de un cromosoma se pierde, y el neonato con una delección parcial del cromosoma desarrolla anomalías

Se describen dos tipos de anomalías cromosómicas, las cuáles pueden ser

- a) Genéticas y Disyuntivas
- b) Congénitas y Residuales
- c) Estructurales y Numéricas
- d) Numéricas y Endomorfas

Qué porcentaje de las concepciones termina en aborto espontáneo

- a) 40%
- b) 50%
- c) 60%
- d) 70%

Mencione las anomalías cromosómicas más frecuentes en los productos de aborto:

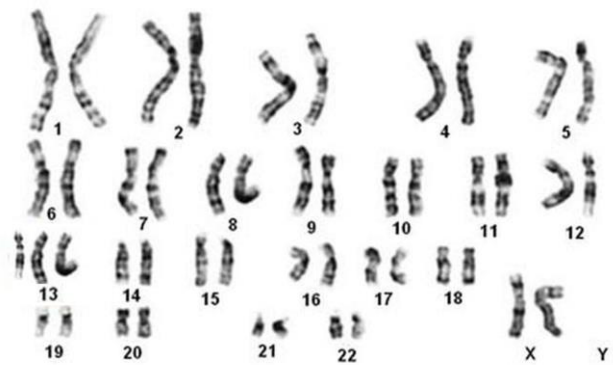




En base a su consulta en el libro Sadler, T. W. (2015). Langman. Embriología Médica, 13e (13.a ed.). Wolters Kluwer Health o cualquier fuente de su preferencia responda los siguientes casos clínicos con una explicación básica.

CASO CLÍNICO #1

Paciente gestante de 34 años, secundigesta, primípara, cesareada anterior, sin antecedentes de consumo de medicamentos, alcohol ni contacto con agrotóxicos. Sin conocimiento de familiares afectados por alteraciones congénitas. Tiene ecografía del 04/12/2022 con gestación de 13 semanas sin particularidades. Acude al Hospital Local a las 25 semanas para ecografía obstétrica de rutina remitida por otro colega. En este estudio se constatan: dilatación ventricular, arrinia, prosbocide, ciclopia probable, arteria umbilical única y cisterna magna aumentada. Al realizar el cariotipo se obtiene la imagen de diagnóstico. Sigue la gestación y a las 35 semanas se repite ecografía con informe de restricción del crecimiento intrauterino y microcefalia. Se interrumpe la gestación por cesárea debido a situación transversa. Se obtiene un recién nacido de 2300 g, sexo masculino, Apgar 3/1/0, que obita a los 15 minutos del nacimiento. En el feto se observa: microcefalia, ciclopia, prosbocide, arteria umbilical única, arrinia, criptorquidia, dedos de las manos superpuestos.



DIAGNÓSTICO: _____

TIPO DE ANOMALÍA: _____



CASO CLÍNICO #2

Paciente de 19 años, nulípara, sin antecedentes gineco-obstétricos, se realiza ecografía obstétrica de control en la semana 18 constatándose: feto único, vivo, situación pelviana, quiste de plexo coroideo, labio paladar hendido y ausencia de mano en brazo izquierdo. Posteriormente se realiza ecografía morfológica en semana 22 (foto 1) con los siguientes hallazgos: quiste de plexo coroideo bilateral, cisterna magna aumentada, labio paladar hendido unilateral, micrognatia, oreja de implantación baja, mano en garra derecha, ausencia de antebrazo izquierdo, sindactilia, comunicación interventricular, hidronefrosis, pie en mecedora, placenta de inserción baja, arteria umbilical única. Los estudios posteriores y valoración con 3D y 4D confirman los mismos hallazgos. Se plantea cariotipo por punción del cordón pero la paciente y familiares no aceptan. Se procede a cesárea programada a las 37 semanas por situación transversal, restricción del crecimiento intrauterino simétrico y placenta previa oclusiva lateral. Se obtiene un recién nacido vivo de 2100 gramos, sexo femenino, Apgar 6/7 y pasa a Unidad de terapia intensiva neonatal. Al examen del recién nacido se constata el labio paladar hendido unilateral a derecha, micrognatia, mano derecha en garra con superposición del 2° dedo sobre el 3° y del 5° sobre el 4° dedo, aplasia radial izquierda, sindactilia izquierda, pie en mecedora unilateral derecha. Se realiza estudios de ecocardiografía neonatal y ecoencefalo constatándose los hallazgos descriptos prenatalmente. Se realiza cariotipo en sangre periférica con resultado en imagen diagnóstica. Se produce el óbito a las 48 hs post nacimiento.



Fig. 2. Feto post nacimiento. Labio paladar hendido derecho, mano en garra derecho, aplasia radial izquierda.

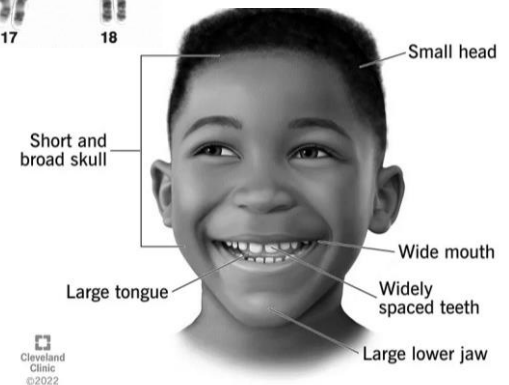
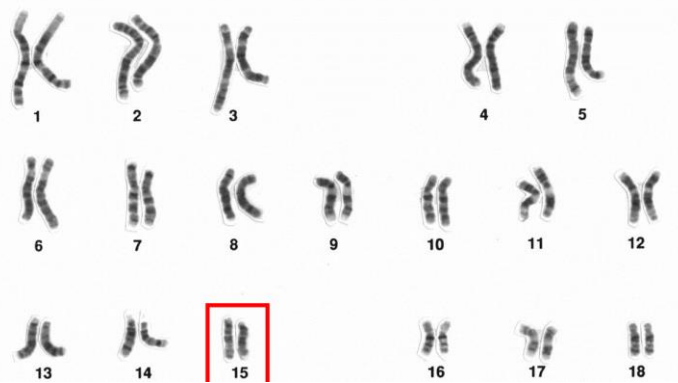
DIAGNÓSTICO: _____

TIPO DE ANOMALÍA: _____



CASO CLÍNICO #3

Se trata de una niña de 10 meses y medio (8 meses de edad corregida) que acude a nuestro Servicio de Neurología Infantil por presentar una adquisición tardía de los hitos madurativos (sujeción cefálica a los 4 meses, ausencia de sedestación y de manipulación con transferencia contralateral de objetos). Entre sus antecedentes personales destacaba la presencia de un parto prematuro a las 34 semanas de edad gestacional previa maduración pulmonar por preeclampsia materna. La puntuación de Apgar fue de 5 y 8 al primer y quinto minuto. Peso de 1.130 gramos y perímetro craneal de 29 centímetros. Preciso CPAP nasal las primeras 24 horas de vida. Además los padres contaban que observaban que durante ciertos momentos parecía estar desconectada del medio, como si quedara ausente. A la exploración obteníamos los siguientes datos llamativos: perímetro craneal en el percentil 3 (43 centímetros). Facies peculiar con prognatismo, occipucio aplanado, lengua prominente, boca grande con dientes separados e hipopigmentación de la piel y el cabello. Respecto a la exploración neurológica la paciente presentaba ambas extremidades. En el cariotipo se observa una Microdelección en el cromosoma materno nº 15.



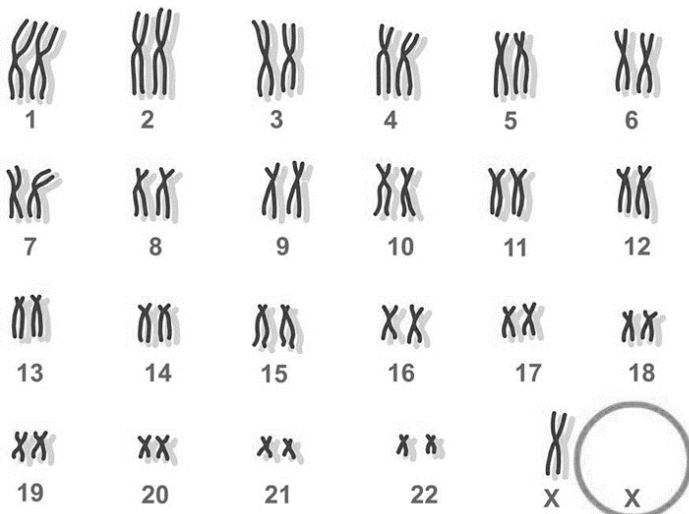
DIAGNÓSTICO: _____

TIPO DE ANOMALÍA: _____



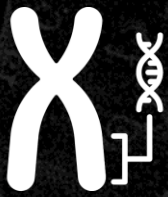
CASO CLÍNICO #4

Se trata de una lactante menor de 2 meses de edad, dorso de pies. sexo femenino, que fue hospitalizada por patología respiratoria. Antecedentes perinatales: ecografía de control a las 32 semanas de gestación, llama la atención el acortamiento de la longitud femoral y engrosamiento de tejido blando redundante en región cervical posterior, característica importante de éste padecimiento. Producto del segundo embarazo, nació a término por parto eutócico institucional sin complicaciones; llanto inmediato al nacer, peso a nacimiento de 2,300 g. Sin antecedentes familiares de importancia. Al examen físico destacan: peso: 3,200 g. Talla: 52 cm. implantación baja de cabello, hipertelorismo, epicanto, paladar ojival, pliegue cutáneo que va del hombro a la región mastoidea, con surcos verticales o cuello alado (Pterigión colli). Tórax amplio, mamilas hipoplásicas y muy separadas. Extremidades presencia de edema blando y frío a nivel de dorso derecho y el ecocardiografía doppler color fue normal. Ver figuras # 2 y 3. El estudio citogenético en cultivo de linfocitos de Radiografía de tórax normal, la ecografía abdomi- sangre periférica mostró cariotipo 45, XO, una monosomía del cromosoma 45.



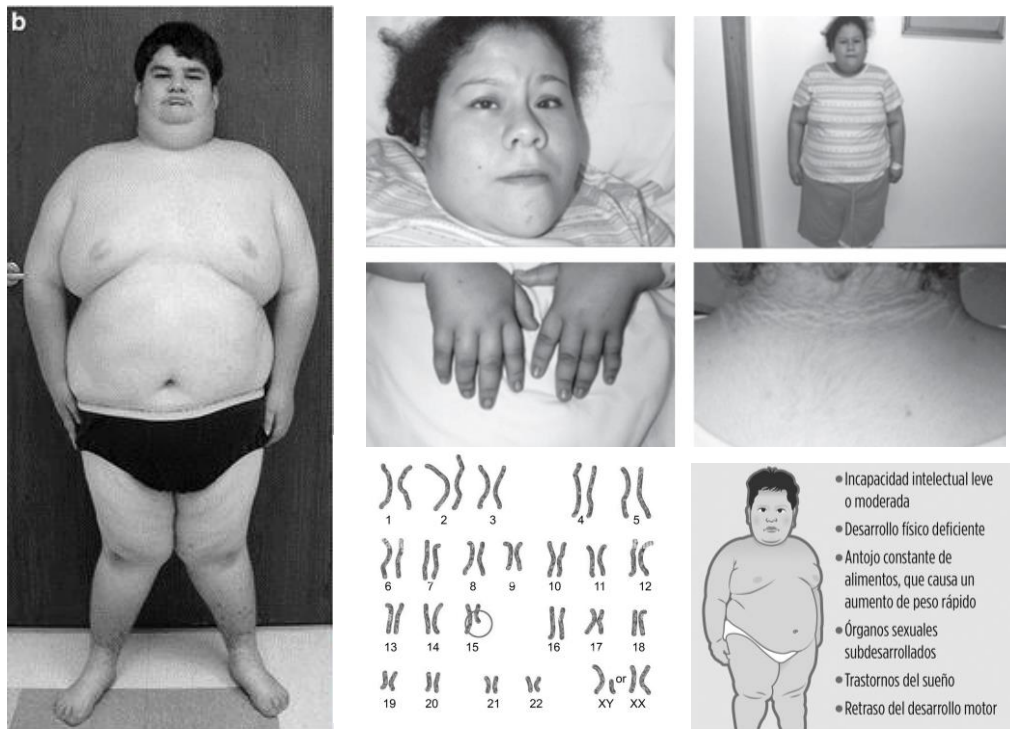
DIAGNÓSTICO: _____

TIPO DE ANOMALÍA: _____



CASO CLÍNICO #5

Paciente de 16 años con cuadro clínico y estudios genéticos compatibles con una microdelección en el cromosoma 15 paterno, sin otros antecedentes de importancia y, quien consulta por un cuadro de 3 semanas de evolución consistente en astenia, adinamia, poliuria, polidipsia y polifagia. Este cuadro fue empeorando progresivamente por lo cual decide consultar a un centro hospitalario. Al ingreso una paciente en regulares condiciones generales, con signos de deshidratación, con marcada dificultad respiratoria y somnolienta. TA 100/60 mmHg – FC 119 x min FR 26 x min. Examen físico: mucosas secas, campos pulmonares ventilados sin ruidos sobre agregados, ruidos cardiacos rítmicos sin soplo, abdomen normal, Glasgow 14/15. Paraclínicos iniciales: Glucosa sérica 561 mg/dl. Ph 7,13 PaCO₂ 22 mmHg, PaO₂ 112 mmHg, HCO₃ 12 mmol/ l. creatinina 0,87 mg/dl. nitrógeno ureico 21 mg/dl. Leucocitos 12,000 x mm³, Neutrófilos 77% Linfocitos 17% Hb 12,4 gr/dl Hto 34% plaquetas 223.000 x mm³. Uroanálisis: Glucosa > 1000 mg/dl, esterasa leucocitaria. Presenta poco desarrollo androgénico, criptorquidia, desarrollo físico deficiente y engrosado, alteraciones cognitivas y estrabismo.



DIAGNÓSTICO: _____

TIPO DE ANOMALÍA: _____



CASO CLÍNICO #6

Se trata de un varón producto de la segunda gestación de 40 semanas, de una mujer de 25 años de edad, que presentó dos amenazas de aborto (9ª y 14ª semanas de gestación) por lo que fue tratada con indometacina. El parto fue eutócico por bloqueo peridural. Nació con 3.8 kg de peso; talla de 54 cm y perímetro cefálico de 39 cm; Apgar: 7-8, al minuto y a los 5 minutos, respectivamente. Desde su nacimiento permaneció un mes hospitalizado por hipotonía generalizada y por haber presentado dificultad respiratoria y rechazo de alimento por la vía oral; hubo necesidad de ventilación mecánica, siendo extubado a los 8 días. A los cuatro meses de edad presenta deterioro neurológico; presentado en la exploración física: hipotonía muscular generalizada, disminución de los reflejos miotáticos, fontanela anterior pletórica, occipucio prominente, ligera depresión bilateral temporal, ojos con tendencia de la mirada hacia arriba y a la derecha, nistagmus horizontal, nulo seguimiento visual y auditivo, implantación baja de los pabellones auriculares, mandíbula pequeña, cuello con tendencia a la hiperextensión. Se realizan TAC que evidencian liscencefalia. El estudio de los potenciales evocados visuales (PEV) informó: retardo de las latencias absolutas con predominio del lado izquierdo, lo que es compatible con un proceso de encefalopatía difusa que afecta las estructuras de la vía visual tanto a nivel prequiasmático como retroquiasmático. La tomografía por emisión de fotón único (SPECT) cerebral, mostró hipoperfusión generalizada con anomalías cerebrales. El EEG mostró franca asimetría de la actividad de base, por la presencia de ondas lentas y anomalías morfológicas por la presencia de elementos agudos complejos; los ritmos de base no estaban integrados. La interpretación fue de una disfunción electroencefalográfica difusa. El Servicio de Genética indicó por los hallazgos neurorradiológicos y el estudio citogenético en el que se encontró una delección de la banda cromosómica 17p 13.3.

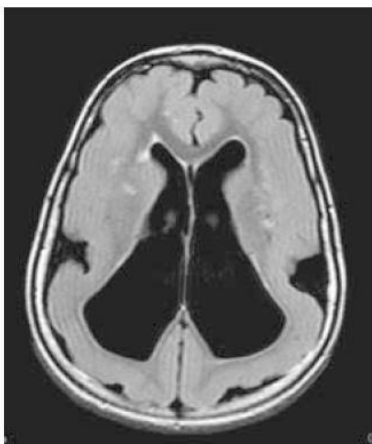
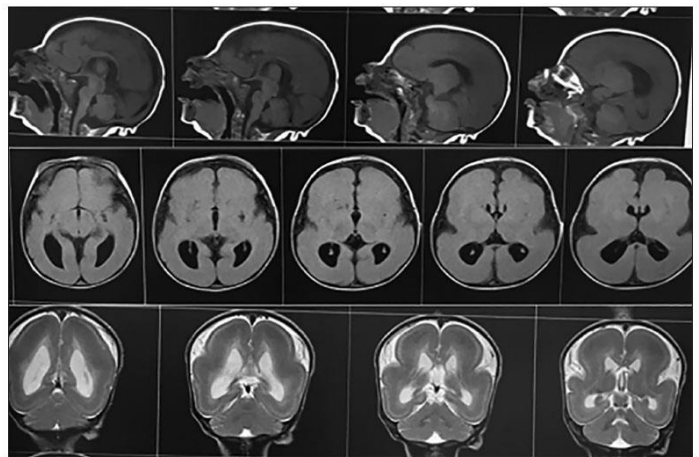
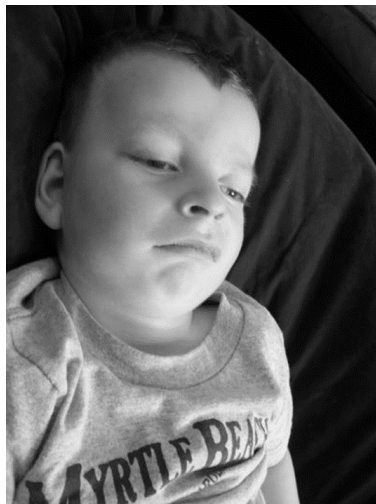


Figura 3. Corte axial en secuencia FLAIR. Se identifican múltiples hiperintensidades puntiformes frontales que representan zonas de gliosis.



DIAGNÓSTICO: _____

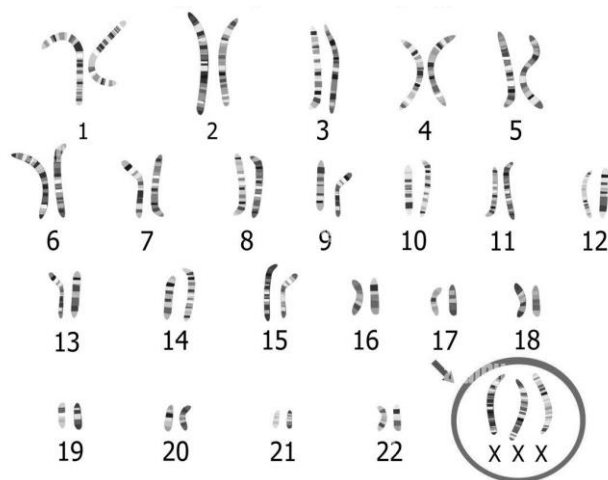
TIPO DE ANOMALÍA: _____



CASO CLÍNICO #7

Preescolar femenina de dos años y un mes de edad, evaluada por presentar diagnóstico prenatal de obstrucción gástrica por estudio de ecografía fetal y trisomía del cromosoma X por amniocentesis. Los padres son sanos, no consanguíneos. El padre de 28 años y la madre de 22 años de edad para el momento de la concepción. No se presentan casos similares en ambas familias de los progenitores. La paciente es producto de primigesta, embarazo controlado a partir del mes de gestación, complicado con preeclampsia e hipomotilidad fetal al final de la misma. Se realizó diagnóstico prenatal por estudio de ecografía morfogénica de doble burbuja a nivel abdominal. Se realizó estudio de amniocentesis que evidenció 47,XXX, en 20 metafases estudiadas. Fue obtenida por cesárea segmentaria a las 35 semanas de gestación, la presentación fue cefálica, el peso al nacer: 1.400 g (P 3 - ≤ 10); SDS -1,9; peso: 9,7 kg (P >3 - ≤ 10); SDS -1,6; CC: 46,1 cm (P 10-25). Normocefalia, el cabello es escaso, la región frontal es prominente, con cejas escasas, las hendiduras palpebrales son horizontalizadas, narinas antevertidas y la punta nasal es bulbosa, el filtrum bien dibujado y el labio superior es fino (Figura 1). El paladar es ojival, con malposición y malaoclusión dentaria. Los pabellones auriculares con leve rotación posterior y en asa. El cuello es corto, el tórax es simétrico con murmullo vesicular audible sin agregados y los ruidos cardiacos sin soplos. El abdomen sin evidencia de organomegalias, los genitales externos son normo-configurados, con estadio de maduración Tanner I. En las extremidades se presenta un pliegue transversal único en mano izquierda y el 5° dedo de pie izquierdo incurvado. En piel se evidencia cicatriz en flanco derecho y región supraumbilical. A nivel neurológico, la paciente se muestra vígil, introvertida y colaboradora. Los reflejos osteotendinosos están presentes y la fuerza muscular conservada. El estudio citogenético postnatal fue 46,XX/47,XXX

Figura 1. Rostro de la paciente que no evidencia dismorfia facial de importancia.



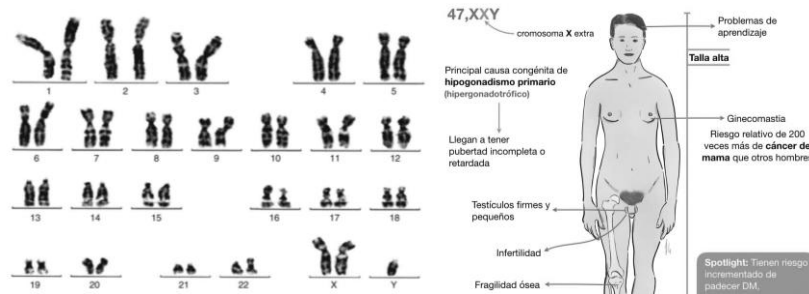
DIAGNÓSTICO: _____

TIPO DE ANOMALÍA: _____



CASO CLÍNICO #8

El caso clínico es un varón de 29 años de edad que acude ~ por dolor testicular bilateral de varios meses de evolución, no constante, de intensidad leve, que no interfiere con sus actividades. La exploración física pone de manifiesto una talla de 176 cm y un peso de 56 kilogramos (IMC de 18"). Los antecedentes familiares y los personales no muestran especial interés. El paciente refiere fumar 10 a 20 cigarrillos al día, con consumo ocasional de marihuana, no consume alcohol ni hace ejercicio de forma regular. Su tensión arterial es normal.. El resto de la exploración física por aparatos resulta normal. La exploración genital testicular permite descartar numerosas causas de dolor testicular: traumatismo, torsión testicular, hidrocele, varicocele, espermatocoele, enfermedades de transmisión sexual, prostatitis, cálculo renal, hernia inguinal indirecta. Se apreció un tamaño testicular ~ inferior al normal sin que la palpación despertara dolor de testículo. En este momento se decide solicitar una ecografía testicular que informa de que ambos testículos están situados dentro de las bolsas escrotales, pero que su tamaño es ~ pequeño, bilateralmente, con un testículo derecho que mide ~ 2,5 x 1,2 x 1,8 cm y un testículo izquierdo que mide 2,2 x 1,1 x 1,3 cm. Las cabezas de los epidídimos no presentan hallazgos significativos y se observa un leve varicocele bilateral. Estos hallazgos ecográficos permiten confirmar la presencia de un hipogonadismo. A continuación se solicita una analítica general, hormonal y de orina, y un espermograma. La analítica general resulta normal, con todos los parámetros analizados dentro de sus valores de referencia. La analítica hormonal muestra unos niveles de LH de 25,1 mUI/ml (valores normales entre 1,5 y 8,5 mUI/ml en varones) y de FSH de 39,4 mUI/ml (0,1 — 12 mUI/ml), mientras que la prolactina y la testosterona se encontraban dentro de sus valores normales. El urinalisis fue normal. De manera que estos hallazgos analíticos permiten confirmar la presencia de un hipergonadotropismo. El espermograma mostró una ausencia total de espermatozoides, con el resto de las características del semen dentro de la normalidad. Estos resultados permiten confirmar la presencia de una azoospermia. El estudio de 15 metafases mostró una fórmula cromosómica 47,XXY en todas las metafases estudiadas, identificada en imagen de diagnóstico. El paciente refería solamente una ligera mejora del dolor testicular, sin desaparición del mismo tras 6 meses de tratamiento con testosterona.



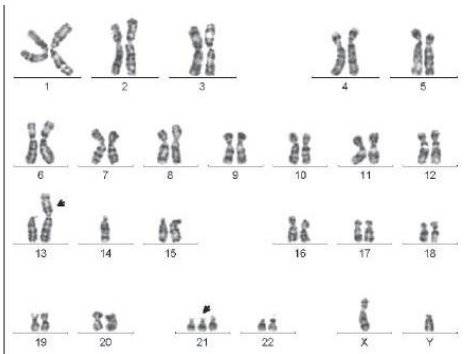
DIAGNÓSTICO: _____

TIPO DE ANOMALÍA: _____

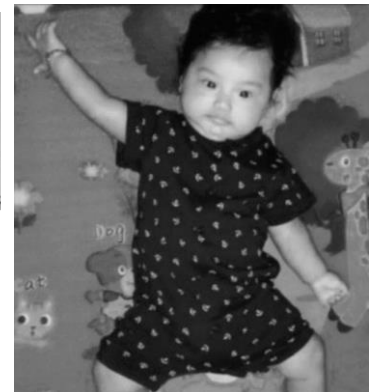


CASO CLÍNICO #9

Paciente masculino, producto del tercer embarazo, precedido de dos abortos espontáneos de una pareja. Al momento de su nacimiento, la madre tenía 34 años y el padre 35 años. El embarazo del propósito fue controlado, presentando infección de tracto urinario al quinto mes y polihidramnios al octavo. El nacimiento fue por cesárea debido a cesárea anterior; a través de la prueba de Capurro se estimó: 39 semanas de gestación, el conteo APGAR fue: 8 al minuto y 9 a los cinco minutos, peso: 3400 g, talla: 48 cm, perímetro cefálico: 38 cm, perímetro torácico: 33 cm; fue dado de alta hospitalaria a las 48 horas de vida. Al tercer mes de nacido es remitido al servicio de pediatría por presentar hipertermia (38°C), tos productiva, rinorrea bilateral amarillenta y acrocianosis s; es hospitalizado por ocho días con tratamiento de antibióticos (ampicilina y gentamicina); y dado de alta con diagnóstico de neumonía bacteriana, según consta en informes previos archivados en la historia clínica de la paciente. Al sexto mes de edad acude nuevamente a consulta externa por presentar hipertermia (38.5 C) rinorrea bilateral transparente, tos no productiva y sostén cefálico disminuido, motivo por lo cual se administra antibioticoterapia mas expectorantes vía oral por 7 días por diagnóstico de bronconeumonía y se solicita valoración psicológica de test de DENVER, el cual presenta una puntuación del 75%, correlacionándose este por debajo de la media para niños de su misma edad. Al noveno mes de edad se logra la atención por servicio de genética para valoración de retazo madurativo y cognitivo, en el cual luego de su valoración física observa pequeñas alteraciones faciales como son: frente amplia, hipertelorismo leve, moderado epicanto bilateral y cuello corto con moderado sostén cefálico (Figura 1); se solicitó exámenes de cariotipo numérico el cual reporta después de un mes los siguientes resultados: 47, XY+21/ 46, XY, (Figura 2 y 3) siendo diagnosticado con Síndrome de Down por mosaico (Figura 4). Se solicitó interconsulta a psicología para valoración psicológica-afectiva-familiar para aceptación de este síndrome en un miembro de la familia, ya que los padres desconocían la presencia de esta patología en su hijo; De igual manera se solicitó valoración por fisiatría, seguimiento trimestral por pediatría y genética de esta casa de salud.

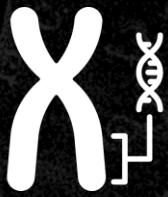


Laboratorio de citogenética	
Cariotipo en sangre periférica.	
Se ha efectuado el cultivo de sangre periférica y realizado el recuento de 30 metafases, de los cuales 26 presentan 46 cromosomas y 4 presentan 47 cromosomas.	
Con la técnica de bandas G, además de las células normales se observa en un 13% un cromosomas 21 adicional.	
CARIOTIPO: 46, XY (26) / 47, XY, +21(4)	



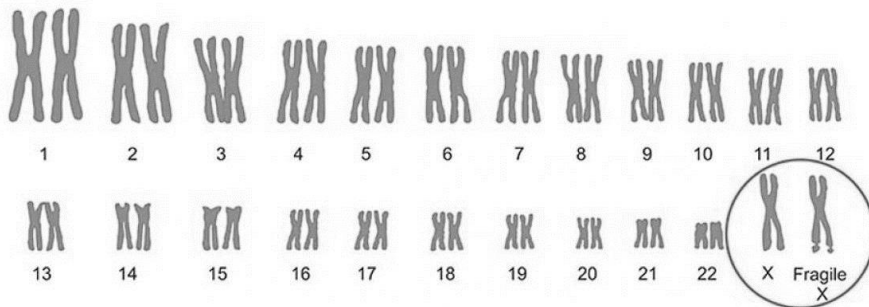
DIAGNÓSTICO: _____

TIPO DE ANOMALÍA: _____



CASO CLÍNICO #10

El paciente es un varón de 12 años de edad fruto de un parto a término con uso de fórceps por dilatación estacionaria. El Apgar y resto de exploraciones postparto fueron normales. Se indicó reposo durante el último trimestre de embarazo por amenaza de parto. Durante el periodo postnatal presentó retraso en el desarrollo psicomotor. A los 3 años presentó crisis de ausencias sin crisis epilépticas posteriores ni necesidad de tratamiento. Actualmente presenta retraso mental moderado, dificultades en el aprendizaje, alteraciones conductuales severas en el espectro del autismo, déficit en el control de esfínteres y trastorno de hiperactividad con déficit de atención, tratado primero con metilfenidato sin mejoría y, posteriormente y hasta la actualidad, con antioxidantes y mejoría del trastorno. Además presenta ansiedad social y fobias extremas a ruidos y animales, hipersensibilidad a sonidos, texturas y ciertos alimentos, así como dificultades en la masticación y vómitos secundarios, hipotonía generalizada, articulaciones laxas, pies valgus que han precisado intervención quirúrgica, y una importante alteración del sueño tratada con melatonina. No presenta alteraciones cardiológicas, ni disautonómicas, ni rasgos faciales característicos. El paciente posee un hermano mayor sano, pero tiene un primo segundo por la rama materna de 33 años de edad diagnosticado a los 13 años de SXF tras estudio genético. En aquel momento toda la rama familiar materna fue estudiada genéticamente y se comunicó oralmente, sin informe escrito, que tanto la madre del paciente caso como las hermanas de ésta eran portadoras sanas (Figura 1). Esta condición no fue suficientemente valorada por la familia ante sucesivos hijos sanos de las hermanas y el hermano sano del paciente caso. La madre del paciente caso no recibió consejo genético ni indicaciones de diagnóstico prenatal en ninguno de sus dos embarazos. Únicamente y a petición de la misma se realizó análisis genético en el periodo postnatal en ambos casos. Su diagnóstico se basa en un trastorno hereditario ligado al cromosoma X que ocasiona discapacidad intelectual. Su alteración se ubica en el gen FMRI del brazo largo del cromosoma X (Xq27) y es el segundo más frecuente después del Síndrome de Down.



DIAGNÓSTICO: _____

TIPO DE ANOMALÍA: _____

TEMA 2 1ª SEMANA DEL DESARROLLO

Objetivos:

- Reconocer la influencia hormonal en la producción y procesamiento de los gametos en el organismo para generar la susceptibilidad a la fecundación.
- Comprender la formación de las estructuras embrionarias primordiales e identificar adecuadamente la función de cada una de ellas.
- Identificar las fases del ciclo ovárico, así como las fases de la fecundación y el traslado del cigoto ya fecundado.
- Conocer los métodos de monitorización de un adecuado embarazo así como la utilidad y mecanismo de acción de métodos anticonceptivos sistémicos.

CICLO OVÁRICO

Las células neurosecretoras del hipotálamo sintetizan la hormona liberadora de gonadotropinas. La hormona liberadora de gonadotropinas es transportada por el sistema porta hipofisario hasta el lóbulo anterior de la hipófisis. Esta hormona estimula la liberación de dos hormonas producidas por la hipófisis y que actúan sobre los ovarios:

- La hormona folículo-estimulante (FSH) la cual estimula el desarrollo de los folículos ováricos y la producción de estrógenos por parte de las células foliculares.
- La hormona luteinizante (LH) actúa como “elemento desencadenante” de la ovulación (liberación del ovocito secundario) y estimula la producción de progesterona por parte de las células foliculares y del cuerpo lúteo.

Estas hormonas también inducen el crecimiento de los folículos ováricos y del endometrio. La FSH y la LH producen cambios importantes en el ciclo ovárico, como el desarrollo folicular, la formación del cuerpo lúteo y la ovulación. La FSH fomenta el crecimiento de los folículos primordiales hasta un número de 5 a 12 folículos primarios, sin embargo, solo uno de éstos folículos primarios evoluciona hacia un folículo maduro y se rompe en la superficie del ovario para expulsar su ovocito. Desarrollo folicular: El desarrollo de un folículo se caracteriza por lo siguiente:

Crecimiento y diferenciación del ovocito primario.

Proliferación de las células foliculares.

Formación de la zona pelúcida.

Desarrollo de la teca folicular. El folículo primario aumenta de tamaño y el tejido conectivo adyacente se agrupa para crear una cápsula: la teca folicular.

La teca folicular tiene 2 capas: una interna (vascular y glandular) y una externa (capsular). Posteriormente, en el ovocito aparecen cavidades llenas de líquido alrededor de las células foliculares que confluyen para formar el antro, que contiene líquido folicular. Una vez formado el antro, el folículo ovárico se denomina folículo vesicular o secundario. El desarrollo temprano de los folículos ováricos es inducido por la FSH, pero las etapas finales requieren también de la LH.

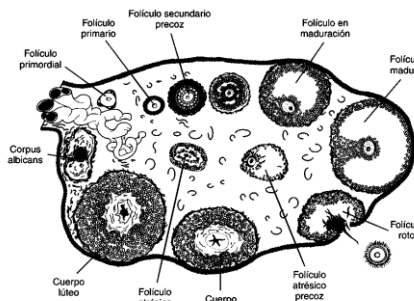
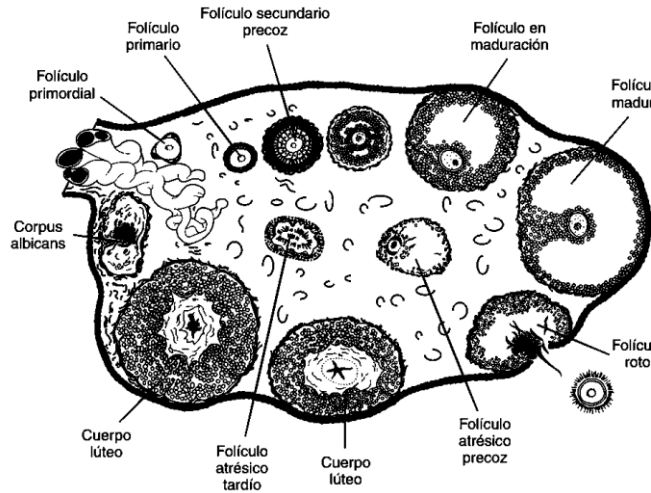
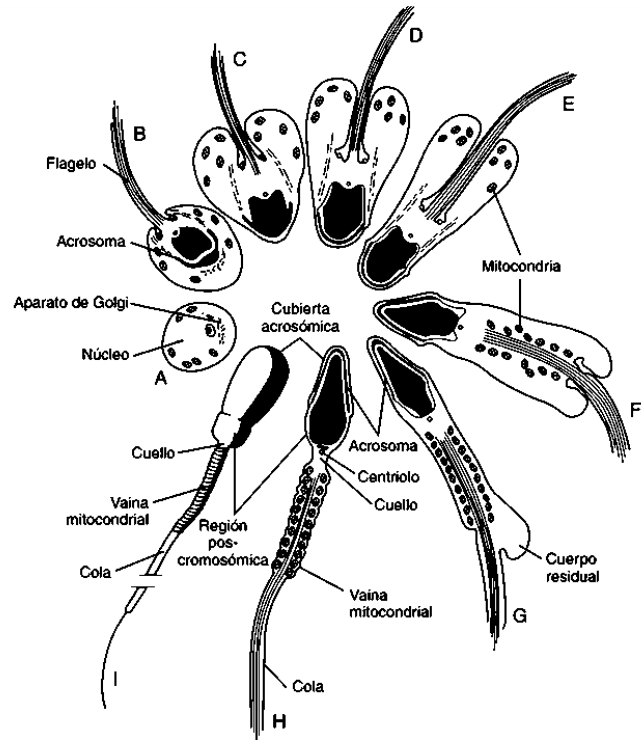


Fig 13. Ovario con sus diferentes presentaciones de evolución folicular.

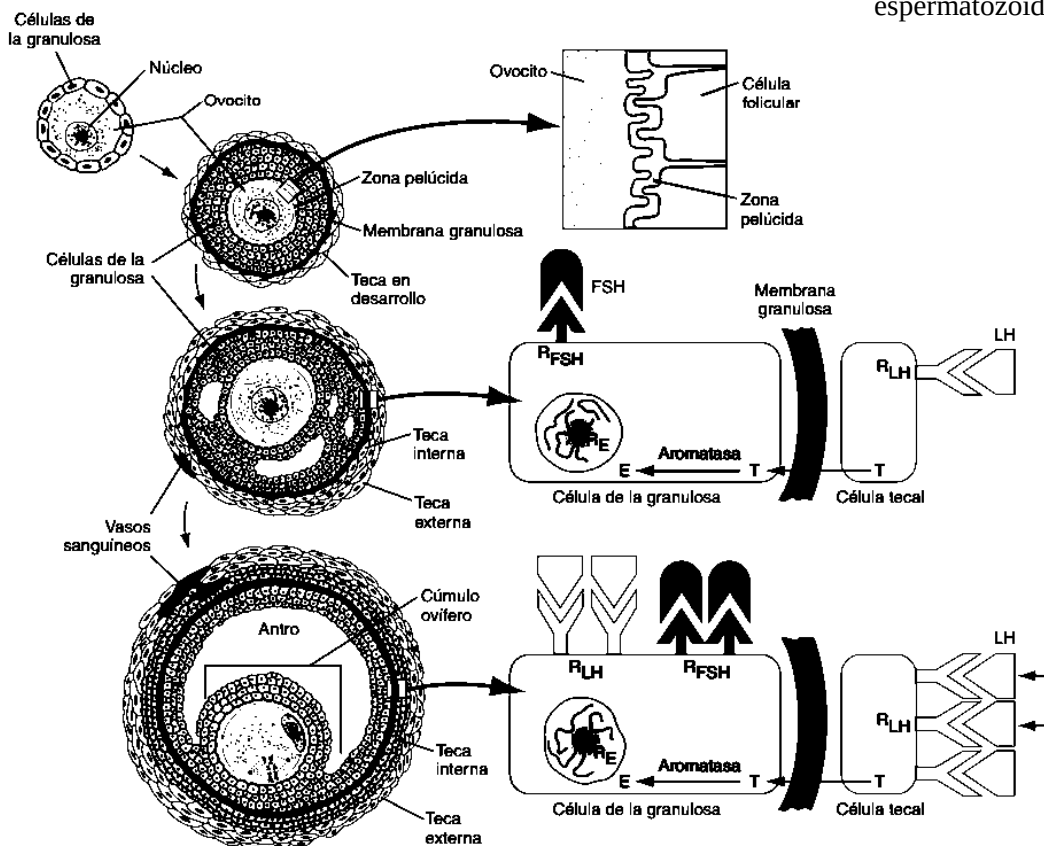
A la mitad del ciclo se produce una descarga de LH. Aumenta el factor promotor de la maduración, que induce a los ovocitos a completar la meiosis I e iniciar la meiosis II, (se detiene en la metafase aprox. 3 horas antes de la ovulación). Se estimula la producción de progesterona por parte de las células del estroma foliculares. Provoca la ruptura del folículo y la ovulación. Días antes de la ovulación, la influencia de LH y la FSH, el folículo secundario crece con rapidez hasta alcanzar un diámetro de 25 mm, convirtiéndose en folículo vesicular maduro (de Graaf). La concentración de LH, aumenta la actividad de la colagenasa, que digiere las fibras de colágeno que rodean al folículo.



Secuencia de maduración de los folículos en el ovario, comenzando por el folículo primordial y terminando con la formación de un corpus albicans.



Resumen de las principales etapas de la espermiogénesis, comenzando por la espermátida (A) y terminando con un espermatozoide maduro (I).



Crecimiento y maduración de un folículo, junto con las principales interacciones endocrinas en las células de la teca y en las de la granulosa. E, estrógenos; FSH, hormona foliculoestimulante; LH, hormona luteinizante; R, receptor; T, testosterona.

CICLO MENSTRUAL

Las modificaciones en las concentraciones de estrógenos y progesterona dan lugar a cambios cíclicos en la estructura del tracto reproductor femenino, especialmente en el endometrio. El ciclo menstrual es un proceso continuo; cada fase da paso gradualmente a la siguiente.

Fase menstrual

La capa funcional de la pared uterina se desprende y se elimina con el flujo menstrual, denominado menstruación (hemorragia mensual), que generalmente dura entre 4 y 5 días. La sangre eliminada a través de la vagina lleva en su seno pequeños fragmentos de tejido endometrial. Después de la menstruación, el endometrio erosionado tiene un grosor escaso.

Fase proliferativa

Esta fase, que dura aproximadamente 9 días, coincide con el crecimiento de los folículos ováricos y está controlada por los estrógenos segregados por estos folículos. El grosor del endometrio se duplica o triplica, y también muestra un aumento en su contenido en agua durante esta fase de reparación y proliferación. En los primeros momentos de esta fase el epitelio de la superficie se reforma y cubre el endometrio. Aumentan el número y la longitud de las glándulas, y las arterias espirales experimentan un alargamiento.

Fase luteínica

La fase luteínica o secretora, que tiene una duración aproximada de 13 días, coincide con la formación, la función y el crecimiento del cuerpo lúteo. La progesterona producida por el cuerpo lúteo estimula el epitelio glandular, que segrega un material rico en glucógeno. Las glándulas aumentan de anchura y adquieren una configuración tortuosa y sacular, y el endometrio muestra un incremento de su grosor debido a la influencia de la progesterona y los estrógenos segregados por el cuerpo lúteo, así como también debido al incremento en la cantidad de líquido en el tejido conjuntivo. A medida que las arterias espirales crecen hacia la capa compacta superficial, muestran un enrollamiento cada vez mayor. La red venosa es cada vez más compleja y se forman grandes lagunas (espacios venosos). En esta fase son prominentes las anastomosis arteriovenosas directas. Si no se produce la fecundación:

- El cuerpo lúteo experimenta degeneración.
- Disminuyen las concentraciones de estrógenos y progesterona, y el endometrio secretor inicia una fase isquémica.

- Tiene lugar la menstruación.

Fase isquémica

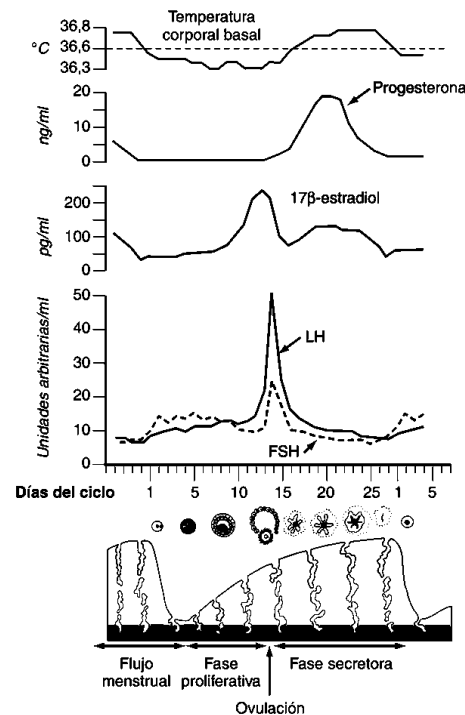
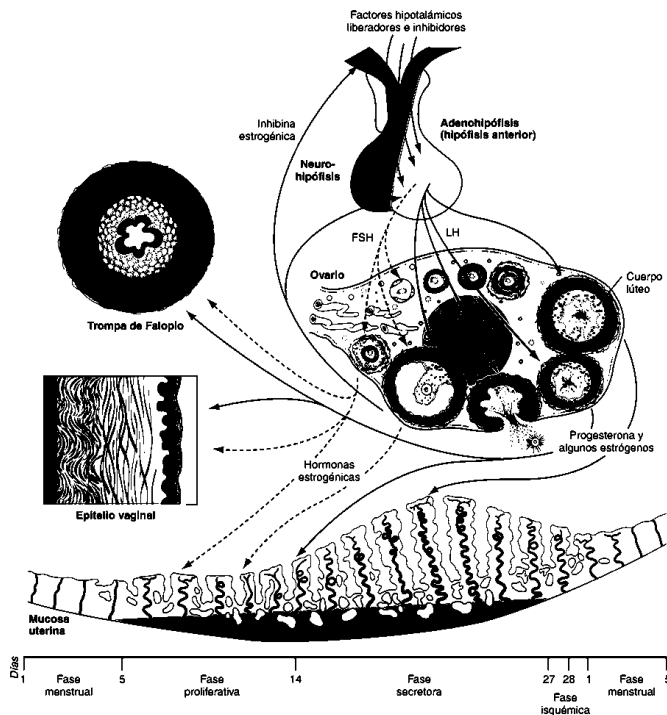
Esta fase tiene lugar cuando el ovocito no es fecundado. Se produce una isquemia (disminución del aporte de sangre) debido a la constricción de las arterias espirales, lo que hace que el endometrio adquiera una coloración pálida. Dicha constricción se debe a la disminución en la secreción de hormonas, principalmente la progesterona, por la degeneración del cuerpo lúteo. Aparte de los cambios vasculares, la reducción de las hormonas origina la interrupción de la secreción glandular, la pérdida del líquido intersticial y una reducción intensa del volumen del endometrio. Hacia el final de la fase isquémica las arterias espirales mantienen la constricción durante períodos prolongados. Esta situación da lugar a estasis venosa y a necrosis (muerte celular) isquémica parcheada en los tejidos superficiales. Finalmente, se produce la rotura de las paredes vasculares y la sangre se derrama en el tejido conjuntivo adyacente, de manera que se forman pequeñas acumulaciones de sangre que afloran finalmente en la superficie del endometrio originando la aparición de una hemorragia en la cavidad uterina y a través de la vagina. A medida que se desprenden pequeños fragmentos del endometrio y alcanzan la cavidad uterina, los extremos desgarrados de las arterias sangran en la propia cavidad uterina y ello da lugar a la pérdida de 20-80 ml de sangre. Finalmente, al cabo de 3-5 días se desprende la totalidad de la capa compacta y la mayor parte de la capa esponjosa del endometrio, en lo que denominamos menstruación.

Fase de embarazo

Si se produce el embarazo, desaparecen los ciclos menstruales y el endometrio inicia la fase de embarazo. Cuando finaliza la gestación, se reanudan los ciclos ovárico y menstrual tras un período de tiempo variable (generalmente, 6 a 10 semanas en las mujeres que no dan de mamar a su hijo).

Es necesario comprender la totalidad de las etapas del ciclo menstrual así como la influencia hormonal que tiene relevancia en éstas, ya que si se presenta alguna alteración patológica en el curso de éstas hay una gran posibilidad de que desarrollen padecimientos en la progenitora y en el producto en caso de embarazo.

TEMA 2
1ª SEMANA DEL DESARROLLO



Esquema general del control hormonal de la reproducción en la mujer. Los factores inhibidores están representados por las flechas violetas. Los factores estimuladores se ilustran con flechas rojas. Las hormonas implicadas principalmente en la fase proliferativa del ciclo menstrual están representadas por líneas discontinuas, y las que intervienen sobre todo en la fase secretora, por líneas continuas. FSH, hormona foliculoestimulante; LH, hormona luteinizante.

Comparación de las curvas que representan las concentraciones plasmáticas diarias de gonadotropinas y esteroides sexuales y la temperatura corporal basal en relación con los acontecimientos del ciclo menstrual humano. FSH, hormona foliculoestimulante; LH, hormona luteinizante. (Redibujada a partir de Midgley AR y otros. En Hafez ES, Evans TN, eds.: Human reproduction, Nueva York, 1973, Harper & Row.)

CASO CLÍNICO #11

Una mujer de 33 años de edad fue sometida a una extirpación bilateral de los ovarios debido a la presencia en los dos de grandes quistes. Un año después, se encuentra en una expedición de larga duración en el norte de Canadá, su canoa tiene un accidente y su tratamiento hormonal sustitutivo cae al fondo del lago. Pasan más de 6 semanas antes de que pueda obtener de nuevo la medicación. ¿Cuál de los siguientes aspectos se verá menos afectado por la pérdida del tratamiento de la mujer?

- A. Los niveles plasmáticos de FSH y LH.
- B. Las células ciliadas de la trompa de Falopio.
- C. La masa miocárdica.
- D. El tejido glandular mamario.
- E. El grosor del endometrio.

FECUNDACIÓN

La fecundación tiene lugar habitualmente en la ampolla de la trompa uterina. Si el ovocito no es fecundado en esta zona, atraviesa lentamente toda la trompa hasta alcanzar el cuerpo uterino, en donde experimenta degeneración y reabsorción. La fecundación puede ocurrir en otras partes de la trompa uterina, pero no se produce en el cuerpo del útero. Las señales químicas (factores de atracción) segregadas por el ovocito y por las células foliculares que lo rodean guían a los espermatozoides capacitados (quimiotaxis de los espermatozoides) hasta el ovocito. La fecundación es una secuencia compleja de eventos moleculares coordinados que se inicia con el contacto entre un espermatozoide y un ovocito y que finaliza con la mezcla de los cromosomas de orígenes materno y paterno en la metafase de la primera división meiótica del cigoto, que es un embrión unicelular. Los defectos en cualquiera de las fases de la secuencia de estos acontecimientos pueden dar lugar a la muerte del cigoto. El proceso de fecundación requiere aproximadamente 24 h. En estudios realizados sobre ratones transgénicos con eliminación selectiva de genes se ha demostrado que las moléculas de unión a los hidratos de carbono y las proteínas específicas de los gametos localizadas en la superficie de los espermatozoides están implicadas en el reconocimiento del espermatozoide y el óvulo, y también en su unión.

Fases de la fecundación

- Paso de un espermatozoide a través de la corona radiada.
- Penetración de la zona pelúcida.
- Fusión de las membranas celulares del ovocito y el espermatozoide.
- Finalización de la segunda división meiótica del ovocito y formación del pronúcleo femenino.
- Formación del pronúcleo masculino.
- A medida que los pronúcleos se fusionan dando lugar a una agregación diploide única de cromosomas, el ovótido se convierte en un cigoto



SEGMENTACIÓN DEL CIGOTO

El proceso de segmentación consiste en la aparición de divisiones mitóticas repetidas en el cigoto, lo que incrementa rápidamente su número de células (blastómeros). La segmentación tiene lugar mientras el cigoto atraviesa la trompa uterina hacia el útero. Durante la segmentación, el cigoto permanece en el interior de la zona pelúcida. La división del cigoto en blastómeros se inicia aproximadamente 30 horas después de la fecundación. Cuando ya se han formado entre 12 y 32 blastómeros, el ser humano en desarrollo se denomina mórula. Las células internas de la mórula están rodeadas por células trofoblásticas. La mórula se forma aproximadamente 3 días después de la fecundación, en el momento en el que se introduce en el útero.

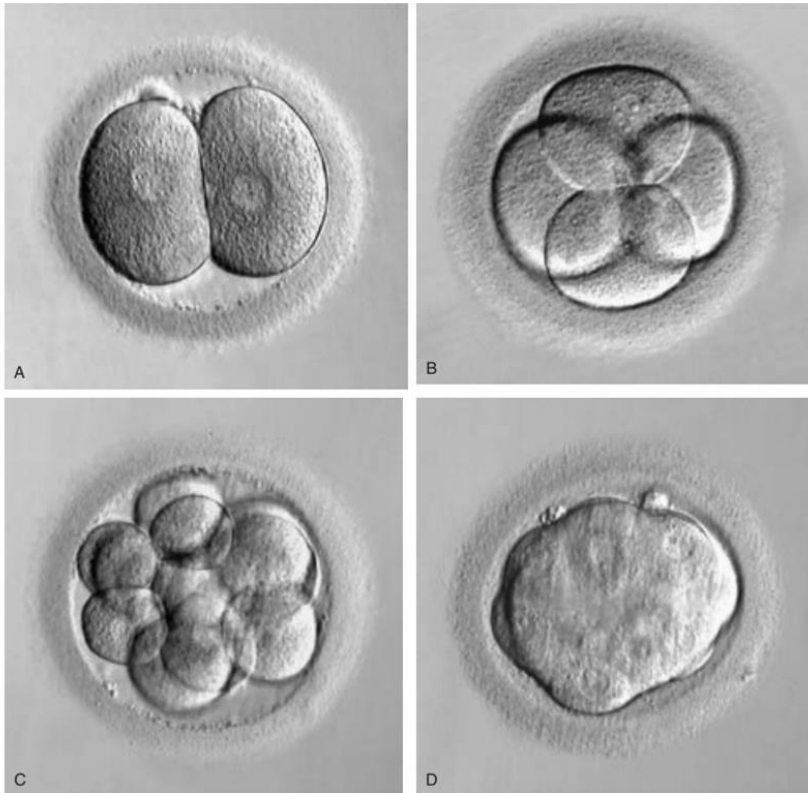
FORMACIÓN DE BLASTOCISTO

Poco tiempo después de la entrada de la mórula en el útero (aproximadamente, 4 días después de la fecundación) aparece en su interior un espacio relleno de líquido, el blastocelo. El líquido atraviesa la zona pelúcida procedente de la cavidad uterina y forma este espacio. A medida que aumenta la cantidad de líquido en el blastocelo, separa los blastómeros en dos zonas:

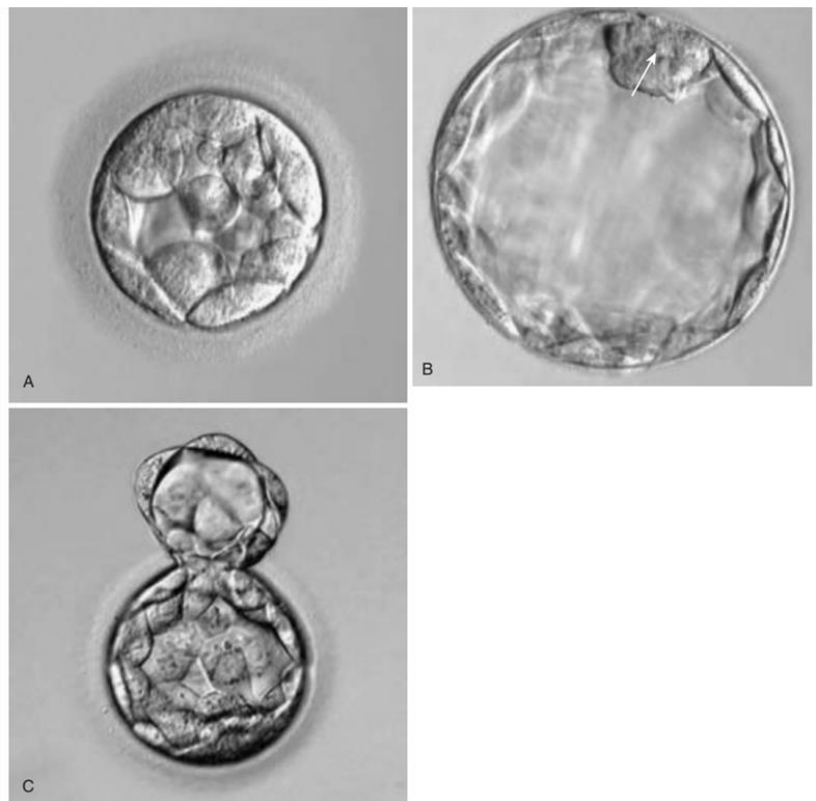
- Una capa celular externa delgada, el trofoblasto que origina la parte embrionaria correspondiente a la placenta.
- Un grupo de blastómeros localizados centralmente, el embrioblasto (la masa celular interna), que da lugar al embrión.

Fig 14. Momento de la fecundación visualizado mediante microscopía.

TEMA 2
1ª SEMANA DEL DESARROLLO



Microfotografías de las etapas de la segmentación de óvulos humanos fecundados in vitro. A, Dos blastómeras. B, Cuatro blastómeras. C, Doce blastómeras. D, Mórula en fase de compactación tardía. (De Veeck LL, Zaninovic N: An atlas of human blastocysts, Boca Raton, 2003, Parthenon.)



Embriones humanos procedentes de fecundación in vitro. A, Mórula, mostrando el comienzo de la cavitación. B, Blastocisto, mostrando el blastocele y una masa celular interna bien definida (flecha). En este estadio, la zona pelúcida es muy delgada. C, Blastocisto comenzando a «eclosionar» a través de la zona pelúcida. (De Veeck LL, Zaninovic N: An atlas of human blastocysts, Boca Raton, 2003, Parthenon.)

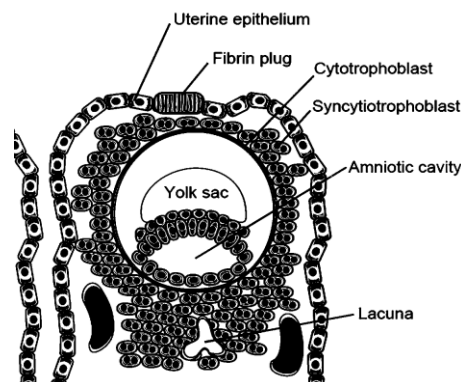
TRANSPORTE DEL OVOCITO

El ovocito fecundado llega a la luz del útero alrededor de 3 a 4 días. Si la fecundación no tiene lugar, el cuerpo lúteo alcanza su máximo desarrollo en 9 días aproximadamente después de la ovulación. Se presenta una luteólisis formándose una masa de tejido fibroso llamada, cuerpo albicans. La progesterona disminuye provocando el sangrado menstrual. Si el ovocito es fecundado, la gonadotropina coriónica humana (GCh), hormona secretada por los sincitiotrofoblastos del embrión evita la degeneración del cuerpo lúteo. Las células amarillas continúan secretando progesterona hasta el final del cuarto mes, cuando la progesterona secretada por el componente trofoblástico de la placenta es adecuado para el mantenimiento del embarazo.

La fecundación se lleva a cabo en la región ampollar de la Trompa de Falopio. Los espermatozoides pueden mantenerse viables durante varios días en el tracto reproductor de la mujer. 1% de los espermatozoides depositados en la vagina entran en el cuello del útero, el viaje hasta la Trompa de Falopio puede durar de 30 minutos a 6 días. Al fecundar el óvulo los espermatozoides entran a un proceso de capacitación el cuál es un periodo de acondicionamiento en el aparato reproductor femenino (7 horas), tiene lugar en la Trompa de Falopio y consiste en interacciones epiteliales entre los espermatozoides y la superficie de la mucosa de la trompa. La capa de glucoproteínas y proteínas seminales, eliminan la membrana plasmática de la región acrosómica de los espermatozoides. Reacción acrosómica: se presenta después de la unión a la zona pelúcida, la reacción culmina con la liberación de las enzimas necesarias para penetrar la zona pelúcida. (acrosina, tripsina). Cuando el cigoto a llegado a la fase de dos células, experimenta una serie de divisiones mitóticas. (blastómeros). A los 3 días de la fecundación aproximadamente ya se formo la mórula que es de 16 células. La masa celular interna origina los tejidos propios del embrión y la masa celular externa, forma el trofoblasto, que contribuirá a la formación de la placenta. La células del trofoblasto de diferencian:

Trofoblasto → Citotrofoblasto → Sincitiotrofoblasto

El sincitiotrofoblasto inicia la invasión al endometrio el día 6 del desarrollo y termina el día 12 aproximadamente.



Cuando la mórula se encuentra en la cavidad uterina, empieza a penetrar líquido en los espacios intercelulares a través de la zona pelúcida, dando origen a una cavidad única, el blastocoele. En ese momento el embrión es un blastocito. Las células de la masa celular interna, se llama embrioblasto. Las células de la masa celular externa, trofoblasto. Las células trofoblásticas del polo del embrioblasto penetran entre las células de la mucosa uterina.

INFERTILIDAD

Hemos reconocido en las prácticas y conceptos teóricos que hay probabilidad de que tanto hombres como mujeres sean infértiles, incapaces de procrear un producto embrionario o en su defecto que el producto padezca una malformación congénita. La infertilidad afecta del 15% al 30% de las parejas y se presenta en ambos sexos.

Infertilidad Masculina

- Número de espermatozoides insuficiente
- Movilidad de los espermatozoides reducida

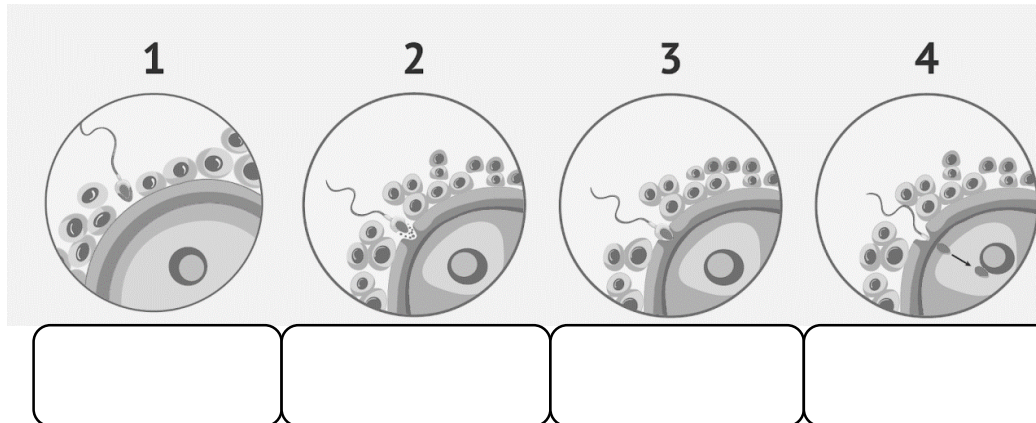
En condiciones normales el volumen de semen normal fluctúa entre 2 y 6 ml, alcanzando hasta 100 millones de espermatozoides por ml.

Con 20 a 50 millones de espermatozoides por ml suelen ser fértiles

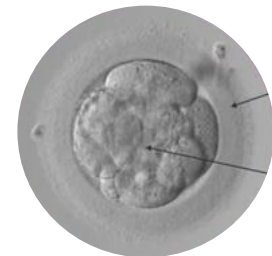
Infertilidad Femenina

- Oclusión de las trompas de Falopio. (enfermedad inflamatoria pélvica)
- Moco cervical hostil
- Inmunidad a los espermatozoides
- Ausencia de ovulación

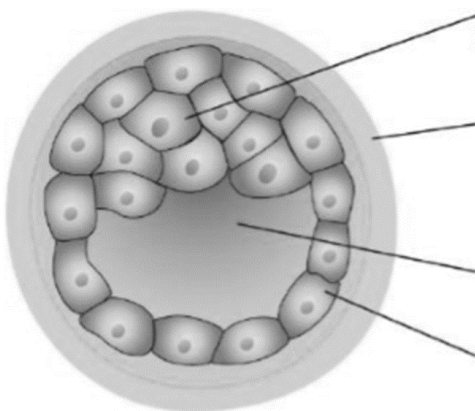
Escribe el nombre de la fase fecundativa correspondiente a cada imagen



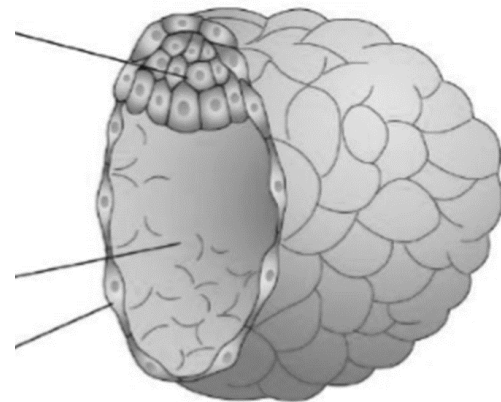
Escribe una breve descripción con las características de la **mórula**.



Anota las partes del blastocisto



E Blastocisto temprano



F Blastocisto tardío

TRANSPORTE DEL OVOCITO

El ovocito fecundado llega a la luz del útero alrededor de 3 a 4 días. Si la fecundación no tiene lugar, el cuerpo lúteo alcanza su máximo desarrollo en 9 días aproximadamente después de la ovulación. Se presenta una luteólisis formándose una masa de tejido fibroso llamada, cuerpo albicans. La progesterona disminuye provocando el sangrado menstrual. Si el ovocito es fecundado, la gonadotropina coriónica humana (GCh), hormona secretada por los sincitiotrofoblastos del embrión evita la degeneración del cuerpo lúteo. Las células amarillas continúan secretando progesterona hasta el final del cuarto mes, cuando la progesterona secretada por el componente trofoblástico de la placenta es adecuado para el mantenimiento del embarazo.

Fecundación en Fases

1. Penetración de la Corona radiada

De 200 a 300 millones de espermatozoides que se depositan en cavidad vaginal únicamente 300 a 500 llegan al lugar donde se da lugar la fecundación, logrando fecundar el ovocito únicamente uno de estos.

2. Penetración de la zona Pelúcida.

Cuando la cabeza establece contacto con la superficie del ovocito, la permeabilidad de la zona pelúcida de modifica.

3. Fusión de Membranas Celulares de Ovocito y Espermatozoide.

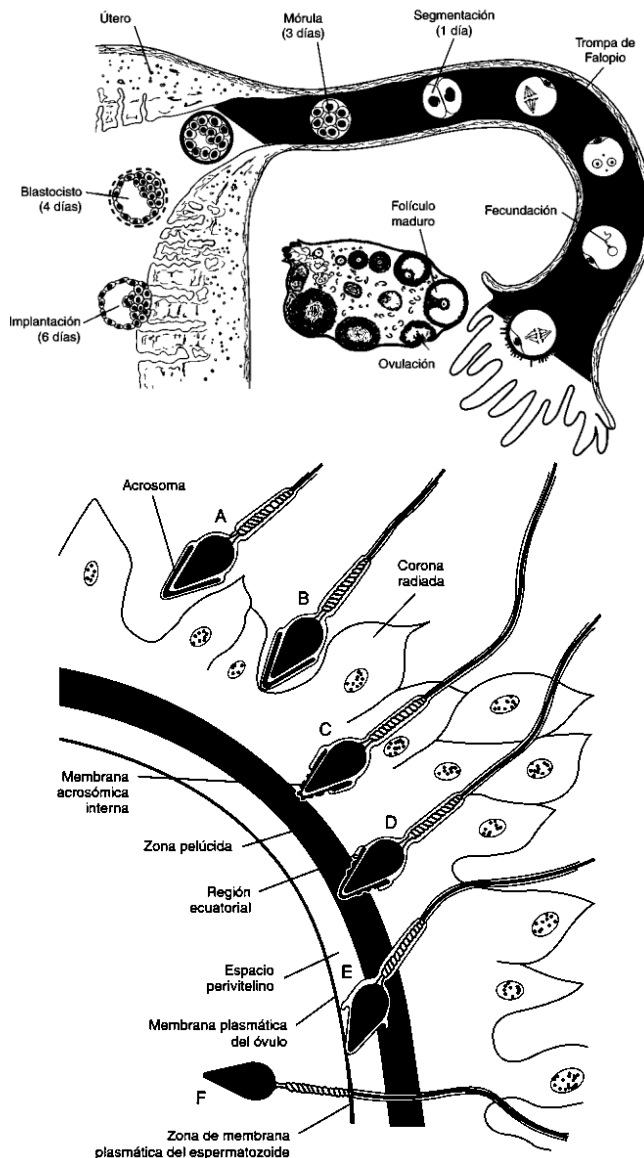
Después de que las membranas plasmáticas se hayan adherido, se fusionan.

Reacciones del óvulo fecundado:

- Reacción de zona y reacción cortical.
- Reanudación de la segunda división meiótica.
- Activación metabólica del óvulo

Reacciones de la fecundación:

- Se restablece el número diploide de cromosomas.
- Determinación del sexo del nuevo individuo.
- Inicio de la segmentación.



Secuencia de acontecimientos en la penetración de las cubiertas y la membrana plasmática del óvulo. A y B, Penetración de la corona radiada. C y D, Adhesión a la zona pelúcida y reacción acrosómica. E y F, Unión a la membrana plasmática y entrada en el óvulo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Langman's medical embryology. Sadler, T W (Thomas W); Langman, Jan. Medical embryology. 12th ed. / T.W. Sadler. Philadelphia : Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins, c2012. NLM ID: 101562744 [Book]
2. Moore, K. L., Faa, J. (F.D.P.M.T.P.V N & Msc, M. T. G., PhD. (2019). The Developing Human: Clinically Oriented Embryology (11th ed.). Saunders.
3. Carlson, B. M. (2018). Human Embryology and Developmental Biology: With Student Consult Online Access (6th ed.). Elsevier.



Los métodos anticonceptivos (MAC) son los métodos o procedimientos que previenen un embarazo en mujeres sexualmente activas, ya sean ellas o sus parejas quienes los usen. Pueden ser hormonales o no hormonales, transitorios o definitivos, basados en tecnología o en conducta. Los métodos anticonceptivos (MAC) disponibles actualmente en México son:

Métodos hormonales

- Métodos combinados que contienen estrógeno y progestágeno y que se pueden administrar como píldoras, inyecciones, anillo vaginal o parche transdérmico.
- Métodos que contienen solo progestágeno y que se pueden administrar como píldoras, inyecciones, implantes, anillo vaginal o dispositivo intrauterino.
- Anticoncepción hormonal de emergencia que puede consistir en píldoras de levonorgestrel solo o en píldoras combinadas (Método de Yuzpe).

Métodos no hormonales reversibles:

- Dispositivos intrauterinos.
- Anticonceptivos de barrera masculinos (condón) y femeninos (condón, diafragma; espermicidas).
- Método de la amenorrea de lactancia.
- Métodos de abstinencia periódica (moco cervical (Billings); calendario; temperatura basal; sintotérmico).

Métodos no hormonales permanentes:

- Anticoncepción quirúrgica voluntaria (esterilización) femenina.
- Anticoncepción quirúrgica voluntaria (esterilización) masculina.

Cada persona debe elegir su MAC de acuerdo a su propia situación de vida (estilo de vida, vida sexual, número de hijos que desea tener, número de parejas, valores, situación socioeconómica, etc.); las características del MAC que sean aceptables para ella y él y las condiciones de salud que se puedan ver afectadas por el uso del método (presión alta, hábito de fumar, enfermedades cardiovasculares, infecciones del tracto reproductivo, etc.). El papel del/a profesional de salud es informar sobre todas las opciones y verificar los criterios de elegibilidad, de tal forma que le facilite al usuario/a tomar una decisión propia, libre e informada.

También debe informar y orientar sobre el manejo de los efectos colaterales, o posibles problemas que surjan, y ofrecer el cambio de MAC si la usuaria así lo desea. Este proceso de información y orientación debe ser continuo durante el seguimiento. Recuerde que una buena información y orientación significan usuarias/os satisfechas/os y usando en forma adecuada un MAC.

Los métodos anticonceptivos tienen diferentes características en las que hay que fijarse cuando se elija uno de ellos. Esto es necesario para que el método permita alcanzar las metas reproductivas en forma efectiva y segura para la salud y de acuerdo a la situación de vida.

Eficacia: Representa el riesgo de que una mujer se embarace aunque ella o su pareja estén usando un método anticonceptivo. La eficacia es mayor cuando el método se usa en forma perfecta y menor durante el uso típico, ya que algunas personas usan los métodos en forma incorrecta. Por eso es importante averiguar cómo se usa correctamente el método que se ha elegido y que su uso sea constante.

Seguridad: Algunas mujeres presentan condiciones de salud que restringen el uso de algunos métodos como lo establecen los Criterios Médicos de Elegibilidad para el Uso de Anticonceptivos de la Organización Mundial de la Salud. En general, las y los jóvenes no tienen problemas de salud que las/los pongan en riesgo si usan un anticonceptivo. Algunos anticonceptivos tienen efectos benéficos para la salud de quienes los usan: el uso de condones permite prevenir infecciones transmisibles por vía sexual, incluyendo la infección por VIH/SIDA, las pastillas anticonceptivas combinadas disminuyen los síntomas premenstruales y la anemia y otorgan protección contra ciertos cánceres del aparato reproductor.

Aceptabilidad: Las características de cada método anticonceptivo, pueden afectar de distinta manera a diferentes personas. Lo que para algunas personas puede ser una ventaja, para otras puede ser una desventaja. Cada persona debe poder elegir el más adecuado a sus necesidades.

Facilidad de uso: Cuando el uso del método es fácil, es más probable poder utilizarlo en forma correcta. Por eso se debe exigir información clara e indicaciones precisas sobre la forma de uso.





ANEXO - EJERCICIO MÉTODOS ANTICONCEPTIVOS

Disponibilidad: Los métodos anticonceptivos están disponibles gratuitamente en los consultorios de los servicios de salud, y con distintos precios en las farmacias y en las consultas privadas de los médicos y matronas. Hay que pensar cuál alternativa conviene más según los recursos económicos y el tipo de atención que se quiere.

Reversibilidad: La recuperación de la fertilidad o sea la capacidad de poder embarazarse después de la suspensión del método es un elemento esencial para las y los jóvenes quienes desean postergar el primer embarazo.

Costo: El costo de los anticonceptivos es importante para la gente joven que suele tener recursos económicos limitados. En los servicios de salud se entregan en forma gratuita. Pero también hay diferencias entre las marcas. Por ejemplo, el costo de las píldoras anticonceptivas varía hasta en 10 veces y, para la mayoría de las mujeres, las mejores son las más baratas (las que contienen estradiol y levonorgestrel).

La eficacia es la capacidad que tiene un método anticonceptivo de proteger a la usuaria/o contra el embarazo. La eficacia es medida por la tasa de fracaso del método, es decir, por el número de embarazos que ocurren entre 100 mujeres o parejas que usan un método durante un año. Por ejemplo, en el caso del DIU, la tasa de falla es de 0,5%, o sea, que una de cada 200 mujeres que usan DIU durante un año se puede embarazar. En el caso de MELA, la eficacia se mide sólo hasta los 6 meses postparto, y para los métodos quirúrgicos (ligadura de trompas y vasectomía) se mide a lo largo de toda la vida.

Tasa de embarazos por 100 mujeres en los primeros 12 meses de uso

Método anticonceptivo	Uso correcto y consistente	Uso típico
Sin método	85	85
Implantes de progestágeno solo	0.05	0.05
Vasectomía	0.1	0.1
Injectables combinados	0.1	3
Injectable progestágeno solo (AMPD)	0.3	3
Esterilización femenina	0.5	0.5
Sistema intrauterino liberador de levonorgestrel	0.2	0.2
Dispositivo intrauterino TCu 380A	0.6	0.8
Anticonceptivos orales de progestágeno solo (en lactancia)	0.5	1
Método de la amenorrea de lactancia (MELA)*	0.5	2
Anticonceptivos combinados orales	0.1	6-8
Anillo vaginal combinado y parche transdérmico combinado	0.5	6-8
Anticonceptivos orales de progestágeno solo (sin lactancia)	0.5	6-8
Condón masculino	2	15
Coito interrumpido	4	19
Diafragma con espermicida	6	16
Abstinencia periódica	1-9	25
Condón femenino	5	21
Espermicidas	18	29

* Tasa de falla en los primeros 6 meses post-parto.

Fuente: Normas Nacionales sobre Regulación de la Fertilidad. MINSAL 2017

La Organización Mundial de la Salud (OMS) con la colaboración de expertos(as) de otras organizaciones y agencias, revisa periódicamente la evidencia científica disponible sobre el efecto que los métodos anticonceptivos puedan tener sobre la salud de las personas que los usan. Basándose en esta evidencia se han formulado recomendaciones que se presentan en los Criterios Médicos de Elegibilidad para el Uso de Anticonceptivos y las Recomendaciones sobre Prácticas Seleccionadas para el Uso de Anticonceptivos. Son recomendaciones para iniciar y/o continuar el uso de MAC según las condiciones de salud de las/os usuarias/os. Las condiciones de salud que podrían influenciar la elección o uso de MAC reversibles fueron clasificadas en cuatro categorías:

Categoría 1: Una condición para la cual no existen restricciones para usar un MAC.

Categoría 2: Una condición en que al usar un MAC, las ventajas exceden los riesgos teóricos o probados.

Categoría 3: Una condición en que al usar un MAC, los riesgos teóricos o probados exceden las ventajas.

Categoría 4: Una condición en que usar un MAC representa un riesgo de salud inaceptable

ANTICONCEPTIVOS HORMONALES

La mujer que decide usar un método hormonal de uso regular idealmente debe recibir atención en un servicio de salud para conocer los criterios médicos de elegibilidad y recibir orientaciones adecuadas de un/a profesional capacitado. Las mujeres jóvenes sanas y no fumadoras, no necesitan exámenes previos. En las mujeres adultas, es importante controlar la presión arterial y descartar ictericia y signos de trombosis venosa profunda. Los métodos hormonales no protegen de las infecciones de transmisión sexual (ITS), incluyendo el virus de la inmunodeficiencia humana y el síndrome de inmunodeficiencia humana (VIH/SIDA). El condón masculino es el único método que ha demostrado ofrecer protección eficaz contra la infección por VIH. Los Anticonceptivos Hormonales combinados, Anticonceptivos combinados orales, entre otros forman parte de ésta clasificación. Los anticonceptivos hormonales Son pastillas que contienen dos tipos de hormonas (estrógeno y progestágeno) similares a las que se producen en el cuerpo de la mujer.





ANEXO - EJERCICIO

MÉTODOS ANTICONCEPTIVOS

Éstos Impiden la ovulación, o sea, la salida del oocito desde el ovario. Producen también alteración del moco cervical, lo que impide el paso de los espermatozoides de la vagina hacia el útero. La mayoría de las pastillas son de tipo monofásico: todas las pastillas activas del envase (o ciclo) contienen la misma dosis de estrógeno y progestágeno. Las más usadas y mejor evaluadas son las que contienen 30 mcg de etinil estradiol y 150 mcg de levonorgestrel. También hay pastillas bifásicas o trifásicas que tienen distintas cantidades de hormona en las diferentes semanas pero no hay evidencia de que sean mejores o más inocuos que los monofásicos y sus efectos clínicos son similares. El primer comprimido debe ser tomado entre el primer y quinto día del ciclo menstrual. También se puede iniciar sin menstruación si se está segura/o de que la mujer no está embarazada, debiendo ella usar protección anticonceptiva adicional por los primeros 7 días de uso del método. Se debe tomar un comprimido todos los días, y el intervalo de descanso entre un envase o caja y otra depende del tipo de preparado (21, 22 o 28 pastillas):

Envase de 21 pastillas: después de tomar la última pastilla del envase, la mujer no debe tomar ninguna pastilla durante 7 días y debe iniciar el próximo envase en el octavo día.

Envase de 22 pastillas: después de tomar la última pastilla del envase, la mujer no debe tomar ninguna pastilla durante 6 días y debe iniciar el próximo envase en el séptimo día.

Envase de 28 pastillas: el envase contiene 21 pastillas activas y 7 placebos. Al terminar la última pastilla del envase, la mujer debe tomar la primera pastilla del próximo envase al día siguiente, sin intervalos. Se puede embarazar una de cada 1000 mujeres que usan las píldoras correctamente durante un año. Sin embargo, en el uso habitual 6-8% de las mujeres puede embarazarse en el primer año de uso. Un ejemplo de éste método es el Fármaco Diane el cual consiste en un compuesto a base de 2.00 mg/0.035 mg 21 tabletas. Ciproterona/Etinilestradiol.

Algunas mujeres pueden presentar náuseas, cefalea leve, sensibilidad mamaria, leve aumento de peso, acné, nerviosismo, alteraciones en el patrón de sangrados (goteo o sangrado entre las menstruaciones) y amenorrea. Las pastillas combinadas presentan beneficios importantes para la salud de la mujer, como protección para el cáncer de ovario y del endometrio, control de los ciclos menstruales, alivio de la dismenorrea y también puede prevenir la anemia ferropriva. Además disminuye la incidencia de embarazo ectópico, quistes de ovario, enfermedad inflamatoria pélvica y miomas uterinos.

ANTICONCEPTIVOS COMBINADOS INYECTABLES MENSUALES.

Son inyecciones que contienen 2 hormonas: estrógeno y progestágeno. En Chile hay 2 preparados comerciales y se ha usado el nombre comercial para facilitar su identificación:

Cyclofemina: cada inyección contiene 25 mg de acetato de medroxiprogesterona + 5 mg de cipionato de estradiol.

Mesigyna: cada inyección contiene 50 mg de enantato de noretisterona + 5 mg de valerato de estradiol. El mecanismo de acción de los inyectables combinados es similar al de los anticonceptivos orales combinados. La inyección mensual consiste en aplicar el contenido de un frasco vía intramuscular. La primera dosis debe ser administrada entre el primer y séptimo día del ciclo. La primera dosis también se puede iniciar sin menstruación si se está segura/o de que la mujer no está embarazada, debiendo ella usar protección anticonceptiva adicional por los primeros 7 días de uso del método. Las próximas dosis deben ser aplicadas cada 30 días (con un margen de 7 días antes o después de la fecha prevista). Es importante recordar que la fecha de las inyecciones siguientes se debe basar en la fecha de la primera y no en las fechas de los sangrados uterinos ya que la mayoría de las usuarias de estos inyectables presenta un sangrado alrededor de 15 días después de la administración del inyectable. Se puede embarazar una de cada 1.000 mujeres que usan la inyección correctamente durante un año. Sin embargo, en el uso habitual 3% de las mujeres puede embarazarse en el primer año de uso. Los efectos más frecuentes durante el uso de inyectables combinados son: irregularidad menstrual (sangrado o goteo entre las menstruaciones, menstruación abundante o amenorrea).



X ANEXO - EJERCICIO MÉTODOS ANTICONCEPTIVOS

Se asume que los beneficios para la salud de la mujer cuando se usan inyectables combinados son los mismos que los de las pastillas combinadas, como: disminución en la frecuencia e intensidad de los cólicos menstruales y prevención del embarazo ectópico, cáncer de endometrio, cáncer de ovario, quistes de ovario, enfermedad inflamatoria pélvica y miomas uterinos.



Fig 17. Anticonceptivos Hormonales Inyectables Mensuales comercializados en México.

ANILLO VAGINAL COMBINADO

Es un anillo de plástico (acetato de vinil etileno) flexible, mide aproximadamente 54 mm de diámetro y 4 mm de espesor. Contiene 2 hormonas, etonogestrel 11.7 mg y etinilestradiol 2.7 mg. El anillo libera 120 mcg de etonogestrel y 15 mcg de etinilestradiol al día.(NuvaRing). Se ha usado el nombre comercial para facilitar la identificación del anillo vaginal combinado ya que hay sólo una alternativa en el mercado nacional. El mecanismo de acción del anillo combinado es similar al de los anticonceptivos orales combinados. El anillo vaginal está diseñado para un solo ciclo de uso con tres semanas de uso continuo seguidas de un período de una semana sin anillo. Puede ser insertado y retirado fácilmente por la propia mujer. El anillo se inserta en la vagina entre los días 1 a 5 del ciclo menstrual, siendo el día 1 del ciclo el primer día de la menstruación. Se usa por 3 semanas consecutivas y se retira el día 22 del ciclo. Después se debe estar 1 semana sin usar el anillo.

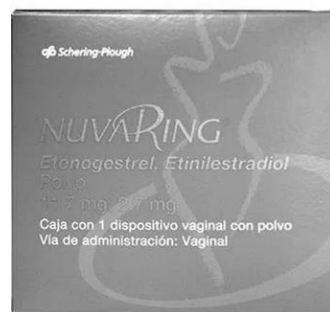


Fig. 18 Imagen del NuvaRing, Anillo vaginal combinado comercializado en México.

PARCHE TRANSDÉRMICO COMBINADO (PTC)

El parche es un sistema anticonceptivo transdérmico que contiene norelgestromin 6 mg y etinilestradiol 600 mcg. El parche libera 20 mcg de etinil estradiol y 150 mcg de norelgestromin al día (Evra). Se ha usado el nombre comercial para facilitar la identificación del parche transdérmico combinado ya que hay sólo una alternativa en el mercado nacional.

Los parches se usan durante tres semanas, cambiándolos una vez por semana, y seguidos de un período de una semana sin parche. El primer parche se coloca el primer día de la menstruación (día 1 del ciclo), el segundo parche se coloca el día 8 del ciclo (ese día se retira el primer parche), y el tercer parche se coloca el día 15 del ciclo (ese día se retira el segundo parche). El tercer parche se retira el día 22 del ciclo. A contar del día 22 se debe estar 7 días sin parche, y al octavo día se debe iniciar el primer parche del nuevo ciclo, independiente si se está o no menstruando. Cuando se usan correctamente, menos del 1% de las mujeres se embaraza. Sin embargo, en el uso habitual se estima que 6% a 8% de las mujeres puede embarazarse en el primer año de uso.

Entre otros métodos hormonales se encuentran las pastillas de progestágeno solo (PPS), inyectables de progestágeno solo, implante de progestágeno.

X ANEXO - EJERCICIO MÉTODOS ANTICONCEPTIVOS

ANILCONCEPTIVO HORMONAL DE EMERGENCIA

Consiste en píldoras anticonceptivas (PAE) que se usan en dosis especiales para prevenir un embarazo no planeado o no deseado después de una relación sexual sin protección anticonceptiva. También se las conoce como “la píldora del día después”. Evitan la ovulación o que el óvulo sea fecundado. Las PAE no alteran el endometrio, no impiden la implantación ni interrumpen un embarazo. **No son abortivas.** Existen las que contienen levonorgestrel solo o las que contienen etinil estradiol y levonorgestrel.

- Pastillas que contienen levonorgestrel (LNG) solo en dosis única: Se puede usar una sola pastilla que contiene 1.5 mg de levonorgestrel.

- Pastillas que contienen levonorgestrel (LNG) solo en dos dosis: Se pueden usar pastillas que contienen 0,75 mg de levonorgestrel. Vienen 2 pastillas por envase y los productos disponibles se llaman Escapel 2 y Cerciora T. Se recomienda tomar las 2 píldoras juntas ya que entregan la misma dosis de LNG que la píldora en dosis única. Si por alguna razón se usan dos dosis separadas, la segunda dosis debe tomarse 12 horas después de la primera. También existen en microdosis y otros esquemas de manejo.

Se utilizan principalmente en caso de violación, si hubo una relación sexual sin protección anticonceptiva, Si el método anticonceptivo falló: se rompió el condón o este se quedó dentro de su vagina, olvidó tomar la pastilla, expulsó el dispositivo intrauterino, no hizo abstinencia sexual en los días fértiles, etc. **Deben tomarse dentro de las 120 horas, es decir, hasta cinco días después de la relación sexual no protegida. Son más efectivas mientras antes se tomen.**

De 100 mujeres que usan PAE se pueden embarazar entre 1 a 3, siendo las pastillas de levonorgestrel más efectivas que las pastillas combinadas. Son casi 100% efectivas si se toman en las primeras 24 horas. Por eso, mientras antes se tomen mejor. No son efectivas si hay un embarazo en curso. Pueden presentarse náuseas, vómitos, dolor de cabeza, dolor en los senos y cansancio, pero estas molestias son leves y no duran más de 24 horas. Las pastillas de levonorgestrel producen menos molestias que las pastillas combinadas

MECANISMO DE ACCIÓN AL IMPEDIR LA OVULACIÓN

Éstos modifica la función ovárica: inhibe la ovulación al reducir la secreción de FSH y LH, inhibe la implantación y produce un aumento de la densidad del moco cervical y, en consecuencia, evita el paso de los espermatozoides hacia el útero. También suprime la actividad cíclica endometrial. Oscila desde la ausencia de actividad luteínica y folicular hasta el patrón ovulatorio normal, pasando por una actividad folicular normal con una función luteínica deficiente.

VASECTOMÍA — ESTERILIZACIÓN MASCULINA

Es una cirugía pequeña en la que se cortan los conductos deferentes. El hombre no deja de eyacular pero el semen no contiene espermatozoides. Evita que los espermatozoides se encuentren con el óvulo, impidiendo así el embarazo. Existen diferentes técnicas para hacer una vasectomía, básicamente se realiza a través de un pequeño corte en el escroto, con anestesia local. Dura cerca de 10 a 20 minutos y puede ser hecha en forma ambulatoria. No necesita hospitalización. El índice de fracaso es de 0,1% durante todo el período de uso. La vasectomía no ofrece protección contraceptiva inmediatamente después de la cirugía. Se necesita usar otro método durante un cierto tiempo hasta que los espermatozoides que permanecieron en las vesículas seminales, próstata y parte de los conductos deferentes sean totalmente liberados (3 meses). Es necesario realizar un “espermograma”, para verificar si aún hay o no espermatozoides, y cuando éste muestre cero espermatozoides, significa que la vasectomía está ofreciendo protección anticonceptiva. La vasectomía es un método permanente. Los hombres deben recibir orientaciones adecuadas que aseguren una toma de decisión voluntaria, libre e informada. No hay una condición médica que restrinja de manera absoluta la elegibilidad de un hombre para la vasectomía. Es importante respetar los criterios establecidos por resolución ministerial y/o por la ley.

X ANEXO - EJERCICIO MÉTODOS ANTICONCEPTIVOS

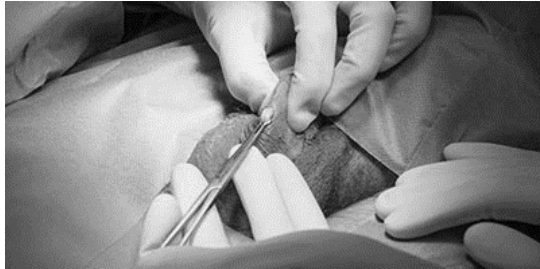
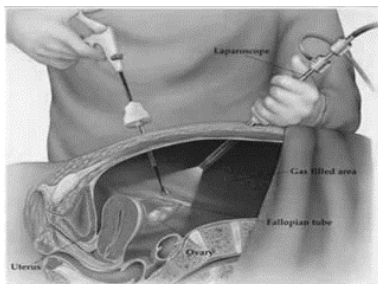


Fig. 19. Cirugía de Vasectomía

❖ SALPINGOCLASIA – ESTERILIZACIÓN FEMENINA

Es una cirugía en la cual las Trompas de Falopio son ligadas (amarradas) y a veces ligadas y cortadas. También se usa la coagulación unipolar o bipolar o clips que cierran las trompas. Evita que los espermatozoides se encuentren con el óvulo, impidiendo el embarazo. La ligadura de trompas puede ser hecha por vía vaginal, abdominal o laparoscópica y según la técnica empleada, la anestesia puede ser local o de bloqueo (peridural o raquídea). Dependiendo de la técnica usada y del servicio donde sea realizada, será necesaria o no la hospitalización. Puede realizarse en el intervalo entre embarazos, en el posparto, después de una cesárea, en el posaborto o cuando la mujer lo requiera en otras etapas. El índice de fracaso es de alrededor de 0,5% en el tiempo total de uso, habiendo algunas diferencias entre las técnicas empleadas. Las más efectivas son la salpingectomía parcial postparto y la coagulación unipolar o bipolar, lo menos efectivo es el uso de clips.

Es necesario conocer en su totalidad los criterios de elegibilidad para cada método anticonceptivo, considerando los aspectos antes mencionados de la vida del paciente. Igualmente el personal médico debe ser consciente de los efectos adversos y situaciones que éstos fármacos puedan ocasionar en caso de un mal manejo con ellos.



BIBLIOGRAFÍA

1. World Health Organization. Reproductive Health, World Health Organization, World Health Organization. Family, & Community Health. (2005). Selected practice recommendations for contraceptive use. World Health Organization.
2. Teal S, Edelman A. Contraception Selection, Effectiveness, and Adverse Effects: A Review. JAMA. 2021 Dec 28;326(24):2507-2518. doi: 10.1001/jama.2021.21392. PMID: 34962522.
3. Batur P, Bowersox N, McNamara M. Contraception: Efficacy, Risks, Continuation Rates, and Use in High-Risk Women. J Womens Health (Larchmt). 2016 Aug;25(8):853-6. doi: 10.1089/jwh.2016.5942. Epub 2016 Jul 20. PMID: 27438879.
4. Caudillo-Ortega L, García-Rodríguez AA, Harrison T, Onofre-Rodríguez DJ, Benavides-Torres RA, Pratz-Andrade MT. Percepciones de las Mujeres Mexicanas Sobre el Uso de Métodos Anticonceptivos: Un Estudio Cualitativo. Hisp Health Care Int. 2017 Sep;15(3):107-112. Spanish. doi: 10.1177/1540415317723330. PMID: 29164934.
5. Deb, S., Campbell, B. K., Pincott-Allen, C., Clewes, J. S., Cumberpatch, G., & Raine-Fenning, N. J. (2012). Quantifying effect of combined oral contraceptive pill on functional ovarian reserve as measured by serum anti-Müllerian hormone and small antral follicle count using three-dimensional ultrasound. Ultrasound in obstetrics & gynecology, 39(5), 574-580.
6. Díaz, S., & Schiappacasse, V. (2017). ¿Qué y cuáles son los métodos anticonceptivos. Santiago de Chile: Instituto Chileno de Medicina Reproductiva.
7. Cravioto MD. Nuevas recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud (OMS) para el uso de los métodos anticonceptivos [New recommendations from the World Health Organization (WHO) for the use of contraceptive methods]. Gac Med Mex. 2016 Sep-Oct;152(5):601-603. Spanish. PMID: 27792693.
8. Sadler, T. W., & Langman, J. (2019). Embriología medica/Medical Embryology: Con orientacion clinica/With Clinical Orientation. Ed. Médica Panamericana.

TEMA 3 2ª SEMANA DEL DESARROLLO DISCO GERMINATIVO BILAMINAR

8vo DÍA

El blastocito está parcialmente sumergido en el estroma endometrial. Justo antes de que el embrión se implante en el endometrio al principio de la segunda semana, empiezan a aparecer cambios significativos en la masa celular interna y en el trofoblasto. A medida que las células de la masa celular interna se disponen adoptando una configuración epitelial en lo que en ocasiones se denomina cubierta embrionaria, aparece una fina capa de células en su parte ventral. La capa superior principal de células se llama epiblasto, y la capa inferior hipoblasto o endodermo primitivo.

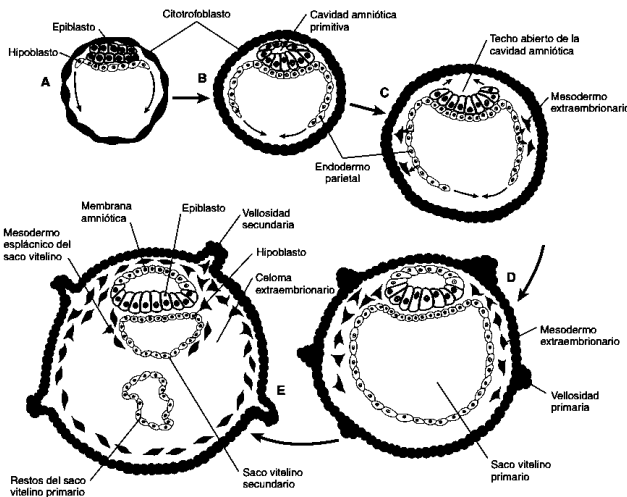


Fig. 20 Orígenes de los principales tejidos extraembrionarios. No se muestra el sincitiotrofoblasto. A, Comienzo de la implantación a los 6 días. B, Blastocisto implantado a los 7,5 días. C, Blastocisto implantado a los 8 días. D, Embrión a los 9 días. E, Final de la segunda semana.

Se diferencian 2 capas: Capa interna – citotrofoblasto y capa externa – sincitiotrofoblasto. La masa celular interna o embrioblasto también se diferencia en dos capas: 1) capa de células cubicas llamada capa hipoblástica. 2) Capa de células cilíndricas llamada capa epiblastica. Posteriormente aparece una pequeña cavidad dentro del epiblasto, la cuál se agranda y se convierte en la cavidad amniótica.

9NO DÍA

El blastocisto está más inmerso en endometrio, se desarrolla el trofoblasto principalmente en el polo embrionario. Aparecen vacuolas a nivel del sincitio, estas vacuolas se fusionan y forman grandes lagunas; **periodo lagunar**. En el polo embrionario las células originadas del hipoblasto forman una membrana delgada, la membrana excelómica o (de Heuser), reviste la superficie interna del citotrofoblasto. El hipoblasto por poli invaginación cubre el blastocele por dentro y forma el endodermo extraembrionario; **saco vitelino primitivo**.

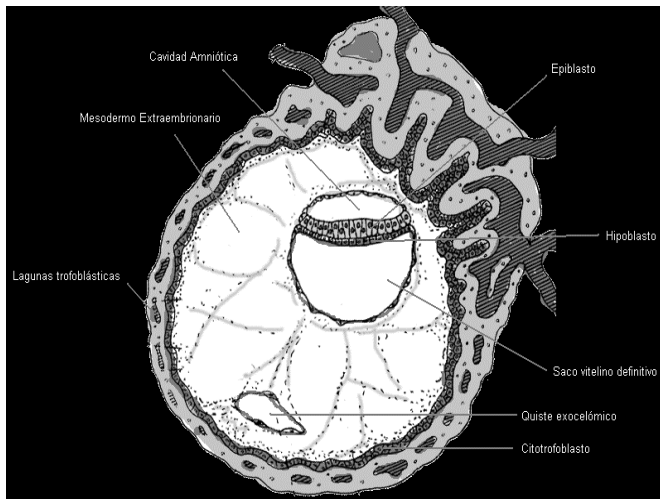
11vo y 12vo Día

El trofoblasto se caracteriza por la presencia de espacios lacunares en el sincitio que forman una red intercomunicada. Las células del sincitiotrofoblasto penetran más profundamente en el estroma erosionando el revestimiento endotelial de los capilares maternos. Éstos capilares se conocen como sinusoides. La sangre materna comienza a entrar al sistema lacunar. Conforme el trofoblasto va erosionando más sinusoides, la sangre materna empieza a fluir y se establece la circulación uteroplacentaria. Aparece una nueva población de células entre la superficie interna del citotrofoblasto y la superficie externa de la cavidad exocelómica, estas células derivan del saco vitelino y se le conoce como **mesodermo extraembrionario**. Se desarrollan cavidades en el mesodermo extraembrionario, cuando estas confluyen forman el **celoma extraembrionario** o **cavidad coriónica**. Este espacio rodea el saco vitelino primitivo y la cavidad amniótica, excepto a nivel del disco germinativo. El mesodermo extraembrionario que reviste el citotrofoblasto y el amnios se le llama; **mesodermo somatopléurico o extraembrionario**. En el endodermo las células se vuelven poliédricas, se cargan de glucógeno y lípidos, el tejido se vuelve edematoso a lo que se le conoce como **reacción decidual**.



13DO DÍA

Algunas veces, en el lugar de implantación se produce sangrado, debido al aumento del flujo sanguíneo en los espacios lagunares. Este sangrado se presenta aproximadamente en el día 28 del ciclo menstrual, lo cual se puede confundir con la hemorragia menstrual. El hipoblasto produce otras células que migran por la parte interna de la membrana exocelómica, **saco vitelino secundario o definitivo**. Durante la formación se desprenden de la cavidad exocelómica formando **quistes exocelómicos**.

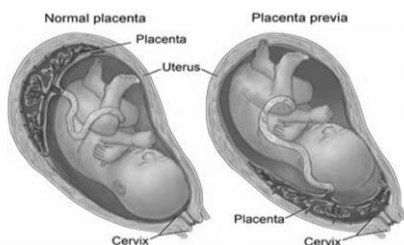


El celoma extraembrionario se expande y forma una gran cavidad, **la cavidad coriónica**. El mesodermo extraembrionario que reviste el interior del citotrofoblasto se denomina **placa coriónica**. Con el desarrollo de los vasos sanguíneos el pedículo de fijación se convierte en el **cordón umbilical**.

CONSIDERACIONES CLÍNICAS

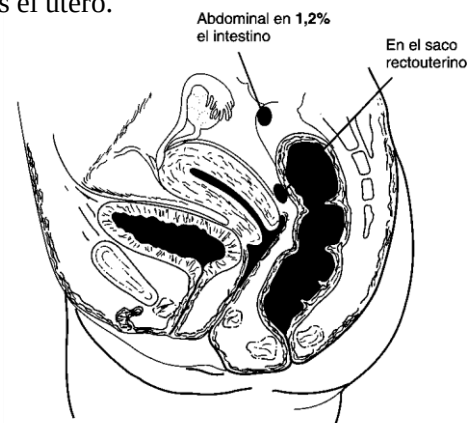
IMPLANTACIÓN ANÓMALA

Durante el embarazo la inmunidad celular cambia a la humoral (mediada por anticuerpos) esto protege al embrión del rechazo. El blastocito se puede implantar cerca del orificio interno del cuello del útero, lo cual causa graves hemorragias durante la segunda parte del embarazo o durante el parto. (**placenta previa**)



EMBARAZO ECTÓPICO

El blastocisto se implanta normalmente en la pared posterior de la cavidad uterina, pero en un bajo porcentaje de los casos (del 0,25 al 1%) lo hace en un lugar anómalo. Dicha entidad se conoce como embarazo ectópico. El embarazo tubárico es el tipo más frecuente de embarazo ectópico. Aunque la mayoría se localiza en la porción ampular de la trompa, puede situarse en cualquier punto, desde el extremo distal con fimbrias hasta la unión uterotubárica. Los embarazos tubáricos se presentan más a menudo en las mujeres que han tenido endometriosis (un trastorno caracterizado por la presencia de tejido endometrial en lugares anómalos), una intervención quirúrgica previa o una enfermedad pélvica inflamatoria. La cicatrización posterior a la inflamación o en ocasiones las alteraciones anatómicas producen fondos de saco en los pliegues mucosos de la trompa de Falopio, que pueden atrapar al blastocisto. Habitualmente, la mujer muestra los signos normales de un embarazo incipiente, pero más o menos a los 2 meses o 2 meses y medio el embrión implantado y sus derivados trofoblásticos asociados han crecido hasta un punto en que el estiramiento de la trompa causa un dolor abdominal agudo. Si no se trata, un embarazo tubárico termina generalmente con rotura de la trompa y hemorragia, con frecuencia tan grave como para suponer un riesgo para la vida de la madre. Muy raras veces el embrión se implanta en el ovario (embarazo ovárico) o en la cavidad abdominal (embarazo abdominal). Dichos casos pueden ser la consecuencia de la fecundación de un óvulo antes de que entre en la trompa, del reflujo de un óvulo fecundado desde ella o, con muy poca frecuencia, de la penetración de un embarazo tubárico a través de la pared de la trompa. El lugar de implantación más habitual de un embarazo abdominal es el fondo de saco rectouterino (fondo de saco de Douglas), que se halla tras el útero.



La implantación en la pared intestinal o en el mesenterio es muy peligrosa por la posibilidad de hemorragia grave según crece el embrión. En algunas circunstancias, se ha desarrollado un embrión a término en la cavidad abdominal. Si no se extrae, dicho embrión puede calcificarse, con lo que se forma un litopedion. En el útero, un embrión puede implantarse cerca del cuello. Aunque el desarrollo embrionario es probable que sea normal, la placenta cubre habitualmente parte del canal cervical. Esta entidad, llamada placenta previa, puede producir hemorragia durante la última fase del embarazo y, si no se trata, causar la muerte del feto, de la madre o la de ambos, debido a un desprendimiento prematuro de la placenta con la hemorragia acompañante. La implantación directa en el canal cervical es muy excepcional.

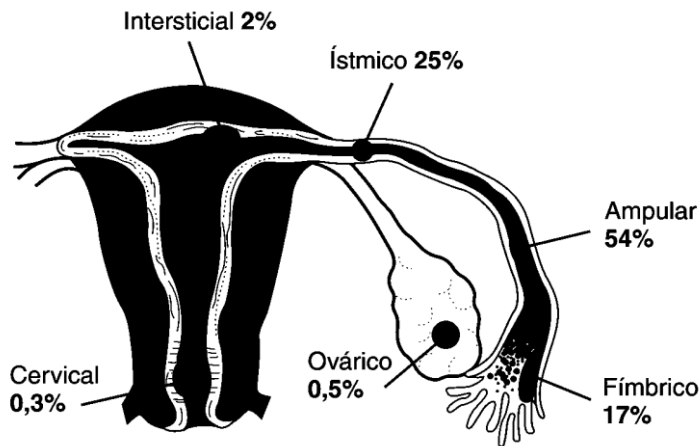
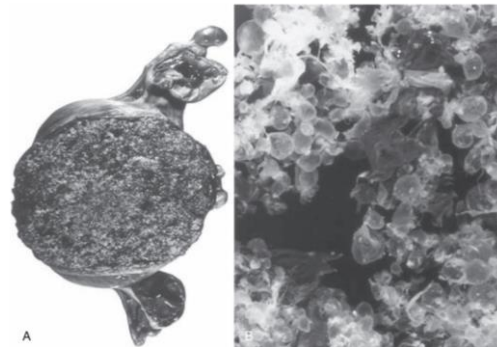


Fig 21. Lugares de los embarazos ectópicos y su frecuencia de aparición.

Fig. 22 Embarazo ectópico interrumpido en una mujer de 34 años. Debido al progresivo aumento de tamaño del feto y sus membranas asociadas, la trompa de Falopio se rompió durante el tercer mes de gestación. (De Rosai J: Ackerman's surgical pathology, vol. 2, 8.ª ed., St Louis, 1996, Mosby.)

MOLA HIDATIFORME

Se caracteriza por el desarrollo excesivo de los tejidos trofoblásticos frente a un progreso casi inexistente del embrión. Esta entidad puede ser el resultado de la fecundación de un óvulo por dos espermatozoides, y el consiguiente fracaso del genoma materno para participar en el desarrollo, o de la duplicación de un pronúcleo espermático en un óvulo «vacío». Dicha forma de desarrollo tan anómala sustenta la hipótesis de que la impronta parental favorece el crecimiento del trofoblasto a expensas del embrión. Una mola hidatidiforme es un proceso no infiltrante en el que muchas de las vellosidades coriónicas muestran una tumefacción nodular que les da el aspecto de racimos de uvas. A menudo, la mayor parte de la superficie vellositaria de la placenta presenta este aspecto; además, se demuestra la ausencia del embrión o su falta de viabilidad. Las vellosidades no muestran signos de vascularización. El análisis genético determina que las molas hidatidiformes representan el resultado de la impronta paterna cuando el pronúcleo femenino del óvulo no participa en el desarrollo (v. cap. 3). En vez de ello, el material cromosómico procede de dos espermatozoides que se han introducido en el óvulo o bien de la duplicación del pronúcleo de un solo espermatozoide en el interior del óvulo. Los cromosomas de la mola hidatidiforme proceden del padre (46,XX), ya que el número de genes letales en los embriones 46,YY no es compatible con la supervivencia tisular.



A, Útero distendido que contiene una mola hidatidiforme. Los ovarios (arriba y abajo) contienen quistes tecaluteínicos bilaterales. B, A mayor aumento se observan vellosidades con tumefacción.



CORIOCARCINOMA

Los coriocarcinomas son tumores malignos derivados del citotrofoblasto y el sincitiotrofoblasto embrionarios. Estos tumores causan una infiltración intensa en los tejidos deciduales y en los vasos sanguíneos maternos. Como en la mola hidatidiforme, la mayor parte de los coriocarcinomas contienen sólo cromosomas de origen paterno y, por tanto, son un producto de la impronta paterna.



CASO CLÍNICO #12

El ginecólogo de una mujer de 38 años observa que la ganancia de peso corporal de la paciente durante la última fase de su embarazo es excesiva. Al menos, parte del aumento de peso parece deberse a un volumen de líquido amniótico superior al normal. La paciente vive en una zona rural alejada de cualquier hospital donde se puedan realizar pruebas de imagen. Se efectúa una amniocentesis y en el estudio analítico se señala la presencia de un nivel elevado de A-fetoproteína en el líquido amniótico. El ginecólogo está preocupado por la posibilidad de que este embarazo no termine en un parto único normal.

¿Qué trastorno sospecha el ginecólogo que existe?

- A. A. Atresia esofágica.
- B. B. Agenesia renal.
- C. C. Trillizos.
- D. D. Anencefalia.
- E. E. Placenta previa



ACONTECIMIENTOS 2ª SEMANA

1. La zona pelúcida degenera (día 5).
2. El blastocisto se adhiere al epitelio endometrial (día 6).
3. El trofoblasto se diferencia en dos capas: el sincitiotrofoblasto y el citotrofoblasto (día 7).
4. El sincitiotrofoblasto erosiona los tejidos endometriales y, así, el blastocisto comienza a introducirse en el espesor del endometrio (día 8).
5. Aparecen lagunas rellenas de sangre en el sincitiotrofoblasto (día 9).
6. El blastocisto se hunde bajo el epitelio endometrial y la solución de continuidad correspondiente queda cubierta por un tapón de cierre (día 10).
7. Se forman redes lacunares por la fusión de las lagunas adyacentes (días 10 y 11).
8. El sincitiotrofoblasto erosiona los vasos sanguíneos endometriales permitiendo que la sangre materna entre y salga de las redes lacunares; de este modo se establece una circulación uteroplacentaria (días 11 y 12).
9. El defecto en el epitelio endometrial queda reparado (días 12 y 13).
10. Se desarrollan las vellosidades coriónicas primarias (días 13 y 14).

BIBLIOGRAFÍA

1. Langman's medical embryology. Sadler, T W (Thomas W); Langman, Jan. Medical embryology. 12th ed. / T.W. Sadler. Philadelphia : Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins, c2012. NLM ID: 101562744 [Book]
2. Moore, K. L., Faas, J. (F.D.P.M.T.P.V N & Msc, M. T. G., PhD. (2019). The Developing Human: Clinically Oriented Embryology (11th ed.). Saunders.
3. Carlson, B. M. (2018). Human Embryology and Developmental Biology: With Student Consult Online Access (6th ed.). Elsevier.

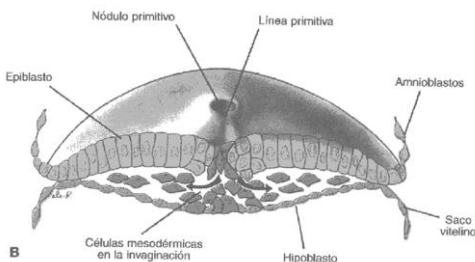


TEMA 4 3ª SEMANA DEL DESARROLLO DISCO GERMINATIVO TRILAMINAR

GASTRULACIÓN

Proceso formativo de las tres capas germinales o germinativas, precursoras de todos los tejidos embrionarios. Procesos que suceden durante esta etapa:

- o Se establece también la orientación axial del embrión.
- o Durante la gastrulación, el disco embrionario bilaminar se transforma entonces en un disco embrionario trilaminar. (ectodermo, mesodermo y endodermo) o Cambios profundos de la forma celular, reordenación, movimientos y cambios en las propiedades adhesivas que favorecen la gastrulación. La gastrulación es el comienzo de la morfogenia (desarrollo de la forma corporal) o **El primer signo morfológico de la gastrulación comienza con la formación de la estría primitiva en la superficie del epiblasto del disco embrionario.** Durante este período se le denomina gástrula al embrión. Se inicia con la formación de la línea primitiva en la superficie del epiblasto, entre el día 15 y 16. El extremo cefálico de la línea es llamado **nódulo primitivo**, rodea a una fosita primitiva. Las células del epiblasto migran hacia la línea primitiva, se separan del epiblasto y se deslizan debajo de él. Este movimiento de fuera hacia dentro se llama **invaginación**.



Migración y especificación de células es controlada por el **factor de crecimiento de los fibroblastos 8 (FGF-8)**, sintetizada por las células de la propia línea. El FGF-8 también interviene en la especificación de las células del mesodermo, por medio de la regulación del **gen T**. Después de invaginarse, algunas células desplazan el hipoblasto y crean el **endodermo embrionario**. Continúa la migración más allá del borde del disco y entran en contacto con el mesodermo extraembrionario, que cubre el saco vitelino y el amnios.

En dirección cefálica pasan a ambos lados de la placa precordial. Esta placa se forma entre la punta de la notocorda y la membrana bucofaríngea. La placa precordial será importante para la inducción del prosencéfalo. La membrana bucofaríngea, formada por células ectodérmicas y endodérmicas, representa la futura abertura de la cavidad bucal.

NOTOCORDA

Las células prenotocordales que se invaginan en el nódulo primitivo, se desplazan por la línea media hacia adelante hasta que alcanzan la placa precordial. El hipoblasto es remplazado por las células endodérmicas que migran hacia la línea, las células de la placa notocordal proliferan y se separan del endodermo, formando un cordón de células sólido, la notocorda definitiva, que pasa por debajo del tubo neural es del ectodermo y sirve de base para inducir la formación de la placa neural, tubo neural y cuerpos vertebrales.

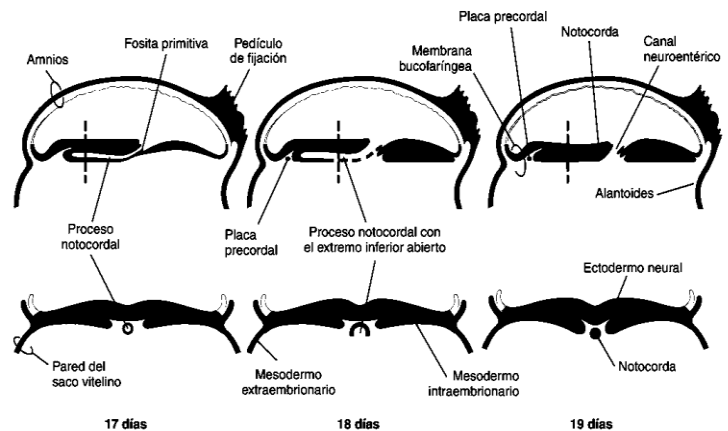


Fig 22. De izquierda a derecha, fases secuenciales en la formación de la notocorda. Parte superior, Cortes sagitales. Parte inferior, Cortes transversales a nivel de la línea vertical de la figura superior. En la fila superior, el extremo rostral queda a la izquierda. La función del canal neuroentérico no ha sido determinada.

En el punto donde se localiza la fosita, el conducto neuroentérico conecta temporalmente la cavidad amniótica y el saco vitelino.

MEMBRANA CLOACAL

- Se forma en el extremo caudal del disco embrionario.
- Formada por células ectodérmicas y endodérmicas.
- La pared posterior del saco vitelino forma un **divertículo alantoentérico o alantoides**. (16 día de desarrollo).
- Puede estar implicado en anomalías del desarrollo de la vejiga.
- El alantoides induce la formación de los vasos sanguíneos del pedículo de
- Es la fijación, futuro cordón umbilical.

EJES CORPORALES

Antes y durante el proceso de gastrulación se establecen los ejes corporales **Anteroposterior, Dorsoventral y Derecho-izquierdo**.

Antero-posterior: Lo determinan las células de la parte anterior (craneal) del disco embrionario, área denominada endodermo visceral anterior (AVE) expresa genes esenciales para la formación de la cabeza, estos genes establecen en extremo craneal del embrión, antes de la gastrulación.

Dorso-ventral: El gen Nodal regula el número de genes responsables de la formación del mesodermo ventral y dorsal, de las estructuras de la cola y la cabeza. El mesodermo se desplaza hacia la parte ventral y contribuye a la formación de los riñones (mesodermo intermedio). La sangre y el mesodermo de la pared del cuerpo (mesodermo de la placa lateral). Somitas y somitómeros (mesodermo craneal).

Derecha e izquierda (lateralidad): Se establece en las primeras semanas de desarrollo, también determinada por una cascada de genes. Las células del nódulo y de la línea primitiva, secretan FGF-8 que induce la expresión del gen Nodal, pero solo en el lado izquierdo del embrión. PITX2 factor de transcripción, expresa el lado izquierdo del corazón, estómago y del primordio intestinal. LEFTY, se expresa en el lado izquierdo de la placa basal del tubo neural. Serotonina (5HT), también participa en el establecimiento de la lateralidad. Las alteraciones en las señales de esta, producen situs inversus. Lado derecho: Factor de transcripción Snai (mesodermo de la placa lateral derecha)

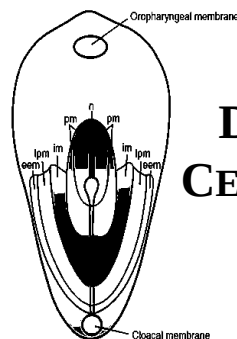
DESTINOS CELULARES DURANTE LA GASTRULACIÓN

- Células de las regiones craneales del nódulo = **placa precordial y notocorda**.
- Laterales del nódulo procedentes del extremo caudal = **mesodermo paraxial**.
- Región media de la línea primitiva = **mesodermo intermedio**.
- Región más caudal de la línea primitiva = **mesodermo de la placa lateral**
- Región caudal de la línea primitiva = **mesodermo extraembrionario**.
- Células de las regiones craneales del nódulo = **placa precordial y notocorda**.
- Laterales del nódulo procedentes del extremo caudal = **mesodermo paraxial**.
- Región media de la línea primitiva = **mesodermo intermedio**.
- Región más caudal de la línea primitiva = **mesodermo de la placa lateral**
- Región caudal de la línea primitiva = **mesodermo extraembrionario**.

CRECIMIENTO DEL DISCO EMBRIONARIO

El disco embrionario que al inicio es plano, se va alargando de forma progresiva, se ensancha el extremo cefálico y se estrecha el extremo caudal.

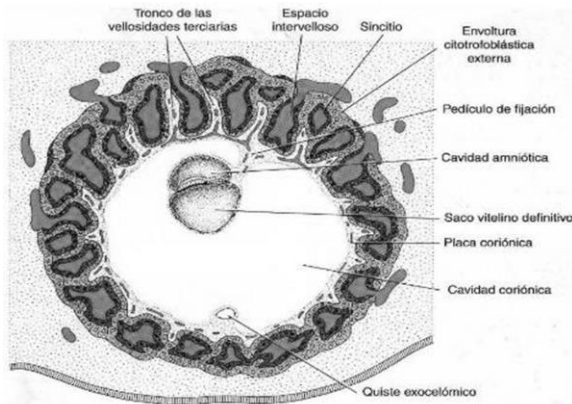
La migración de células continua hasta el final de la cuarta semana, en esta etapa la línea primitiva inicia una regresión, se contrae y desaparece. En la parte cefálica las capas germinales están diferenciadas a la mitad de la tercera semana. En la parte caudal la diferenciación hacia el final de la cuarta semana.



DESARROLLO CEFALO-CAUDAL

TROFOBLASTO

Inicio de la tercera semana, tiene vellosidades primarias formada por el núcleo citotrofoblástico. Las células mesodérmicas penetran en el núcleo de las vellosidades primarias, crecen hacia la decidua = **vellosidad secundaria**. **Final de la tercera semana**, las células mesodérmicas del núcleo de la vellosidad se diferencian en células sanguíneas y pequeños vasos sanguíneos formando el sistema capilar vellosos = **vellosidad terciaria o vellosidad placentaria definitiva**.



Los capilares de la vellosidad terciaria están en contacto con los capilares del mesodermo de la placa coriónica y el pedículo de fijación al igual que con el sistema circulatorio intraembrionario uniendo la placenta con el embrión. Cuando el corazón empieza a latir durante la cuarta semana, el sistema vellosos ya esta preparado para suministrar nutrientes y oxígeno.

Las células citotrofoblásticas de las vellosidades van penetrando en el sincitio hasta alcanzar el endometrio materno. En el endometrio entran en contacto con extensiones parecidas a las del tallo vellosos formando la cubierta citotrofoblástica externa, que une firmemente el saco coriónico al tejido endometrial materno.

- Vellosidades que van de la placa coriónica a la decidua basal = **vellosidades de anclaje o troncales**.
- Vellosidades que nacen a los lados = **vellosidades terminales**, a través de estas se da el intercambio de nutrientes.

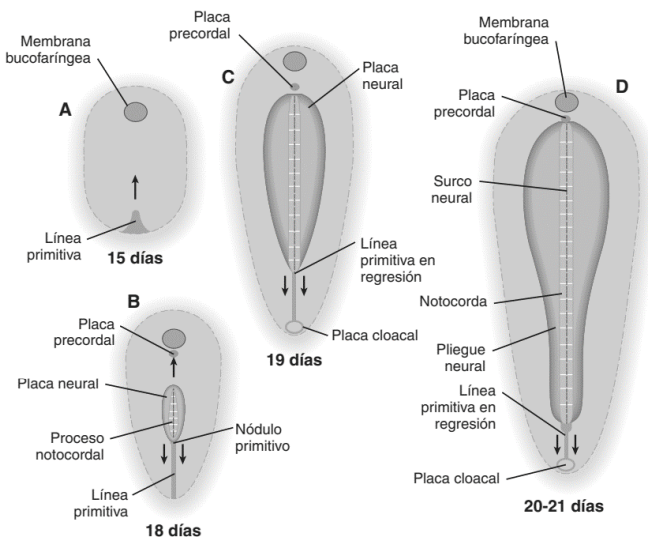


Fig. 22 Relaciones entre la placa neural y la línea primitiva. A, Día 15. B, Día 18. C, Día 19. D, Días 20 y 21.

Cigoto		Células totipotentes
Segmentación		
Determinación dentro-fuera		Solo la masa celular interna puede formar el embrión mismo
Gastrulación Formación de las capas germinales Ectodermo Mesodermo Endodermo		Derivados ectodérmicos Cerebro Médula espinal Nervios periféricos Células pigmentarias Oído interno Retina Iris Cristalino Córnea Glándulas cutáneas Pelo Epidermis
Neurulación (inducción neural) Sistema nervioso central Cresta neural		Potencia ectodérmica restante Oído interno Cristalino Córnea Glándulas cutáneas Pelo Epidermis
Inducciones secundarias Oído interno Cristalino		Potencia ectodérmica restante Córnea Glándulas cutáneas Pelo Epidermis
Inducciones tardías Córnea Glándulas cutáneas Pelo		Potencia ectodérmica restante Epidermis

Fig 23. Restricción durante el desarrollo embrionario. Las leyendas que quedan a la derecha ilustran la restricción progresiva del potencial de desarrollo de las células que darán lugar finalmente a la formación de la epidermis. A la izquierda aparecen los procesos del desarrollo que eliminan a algunos grupos celulares de la diferenciación epidérmica.

ANEXO - EJERCICIO

ANOMALÍAS ASOCIADAS

A LA GASTRULACIÓN



CASO CLÍNICO #13

We report a case of 32 year old unbooked G2P1L1 at 37+2 weeks of gestation presented to our labour room in second stage of labour. She had a previous normal vaginal delivery in her first pregnancy. She belongs to lower socioeconomic status with irregular antenatal check-up and no antenatal ultrasound scan was done in this pregnancy. There was no history of any teratogenic exposure in first trimester. She delivered a female fetus weighing 2.2 kg with multiple congenital anomalies. The baby died soon after birth. On gross examination, there was a single eye in mid-forehead. (Figure 1). In the face, there was no nasal aperture or proboscis in the midline. The external ears were normal. No cleft lip or cleft palate was noted, but there was micrognathia. All other organs of the baby were normal and no other congenital malformations were found. In postnatal period, on evaluation the mother was found to had uncontrolled diabetes which may be the etiological factor for this anomaly. The fetal autopsy was denied by the parents because of religious believes.



Dx: _____

¿Cómo relacionarías la etiología de ésta anomalía con la gastrulación?



¿Cómo relacionarías la etiología de ésta anomalía con la gastrulación?

[illegible]

ANEXO - EJERCICIO

ANOMALÍAS ASOCIADAS

A LA GASTRULACIÓN



CASO CLÍNICO #15

Varón de 9 años, sin antecedentes patológicos de interés, remitido a servicio de urgencias por dolor precordial intermitente de 1 mes de evolución, asociado a alteración en el electrocardiograma (ECG): atenuación del QRS e inversión de onda T en derivaciones precordiales. No refería palpitaciones, síntomas vegetativos ni episodios sincopales. A la exploración física presentaba buen aspecto general, manteniéndose hemodinámicamente estable, destacando dolor a la palpación a nivel de la musculatura torácica izquierda que aumentaba con la inspiración y la movilización de miembros superiores. En la auscultación cardíaca se escuchaba aumento de ruidos cardíacos en precordio derecho y atenuados en el izquierdo. Dado el tiempo de evolución del dolor y la alteración electrocardiográfica referida, se repitió ECG, persistiendo eje QRS y onda P de $+150^\circ$, QRS estrecho de voltaje atenuado en precordiales V3-V6 y ondas T negativas en V1-V4 y aVL (figura 1). En la radiografía de tórax se confirmó la presencia de dextrocardia, además se apreció burbuja gástrica a la derecha y sombra hepática a la izquierda, se realiza ecografía. El paciente fue remitido a Cardiología Infantil donde se realizó ecocardiografía evidenciándose dextrocardia especular clásica sin malformaciones cardíacas asociadas (figuras 3, 4). Ante la sospecha de etiología músculo-esquelética, el dolor torácico se trató con antiinflamatorios con mejoría progresiva, encontrándose asintomático en el momento de acudir a control.

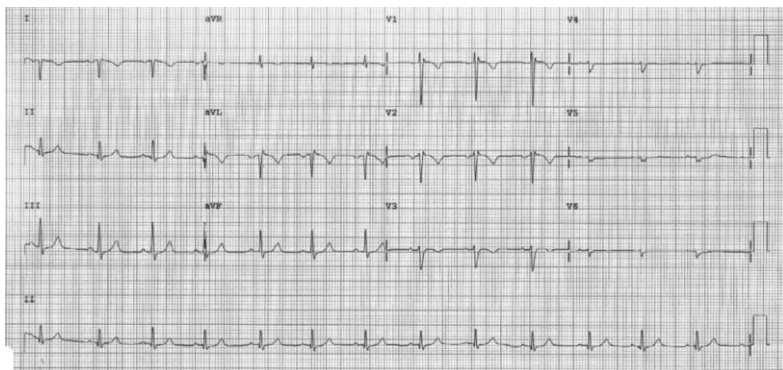


Figura 1. Electrocardiograma donde se observa eje del QRS y de la onda P de $+150^\circ$, QRS estrecho de voltaje atenuado en precordiales V3-V6 y ondas T negativas en V1-V4 y aVL.

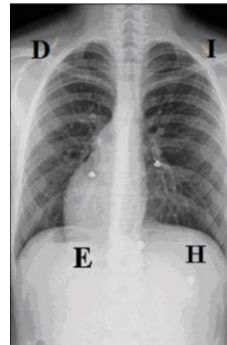


Figura 2. Radiografía anteroposterior de tórax en la que se observa la silueta cardíaca localizada en el hemitórax derecho, con el ápex en la misma dirección, se observa la cámara gástrica (E) con contenido aéreo en la región subdiafragmática derecha, y la sombra hepática (H) en la región subdiafragmática izquierda.

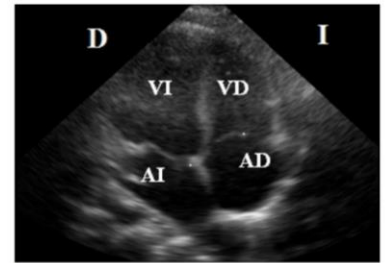


Figura 3. Ecocardiograma transtorácico en plano de cuatro cámaras en el que se observa: la aurícula y el ventrículo anatómicamente derechos (AD, VD), situados en el lado izquierdo. La aurícula y ventrículo anatómicamente izquierdos (AI, VI), situados en el lado derecho. Permite observar la desembocadura de las venas pulmonares, conservando la relación anatómica y sin presentar ninguna malformación asociada.

Dx: _____

¿Cómo relacionarías la etiología de ésta anomalía con la gastrulación?

ANEXO - EJERCICIO

ANOMALÍAS ASOCIADAS

A LA GASTRULACIÓN



CASO CLÍNICO #16

Paciente femenina de 27 años de edad, que inició el control prenatal en el segundo trimestre de la gestación, con los siguientes datos de importancia: tres embarazos, dos partos (eutócicos y aparentemente sanos), sin antecedentes de cesárea o abortos, la fecha de última menstruación no precisada. Exposición a alcoholismo ocasional sin llegar a la embriaguez y tabaquismo positivo con dos cigarrillos diarios. Antecedentes de malformaciones congénitas en embarazos previos y consanguinidad negativos. El ultrasonido obstétrico determinó una edad gestacional entre 20 y 21 semanas. Se identificaron defectos de la columna lumbosacra, malformaciones cardíacas y anhidramnios que obstruyeron parcialmente la evaluación morfológica que determinó probable fusión de los miembros inferiores y agenesia renal bilateral. Debido a estos hallazgos que sugieren malformaciones incompatibles con la vida, se expuso ante el comité de ética del hospital y se propuso a la madre la interrupción del embarazo, y aceptó el procedimiento. Ella firmó el consentimiento informado aceptando la realización de una historia clínica, así como la revisión morfológica interna y externa del feto y estudios pertinentes. Se obtuvo feto único, de 21 semanas de gestación mediante parto vaginal, con peso de 540 gramos. Sexo indeterminado. La placenta se consideró en peso y dimensiones acordes con su edad gestacional, con dos vasos en el cordón umbilical y anhidramnios. El feto tenía una longitud vertex-cóxis de 200 mm, perímetro cefálico 210 mm, torácico 180 mm y abdominal de 180 mm. A la exploración la bóveda craneana se encontró con escafocefalia. Facies de Potter¹⁸ (pabellones auriculares grandes, con implantación baja del lado derecho, y alteraciones en la forma de los sobrerrelieves del hélix y del lóbulo; epicanto prominente, puente nasal plano y micrognatia). Las extremidades inferiores se encontraron fusionadas a partir de la cadera hasta terminar en punta o muñón, desplazada hacia el lado izquierdo y la punta hacia adentro. Se identificó ano imperforado y ausencia de genitales externos (Figura 1). La TAC del feto mostró: región cefálica anormal con aire en los ventrículos (neumoencéfalo). El tórax, extremidades superiores, la columna cervical y la dorsal en límites normales. La columna lumbosacra se observó abierta en la parte posterior, con un esbozo del sacro de 6.5 mm y el hueso iliaco derecho hipoplásico. La extremidad inferior está compuesta por un esbozo de la cabeza del fémur, tejido óseo, rudimentario, sin características de tibia o peroné y ausencia total de tarso, metatarso y falanges (Figura 2). Durante la microdissección se observaron los pulmones hipoplásicos, con vasos supernumerarios fuera del hilio, el pulmón derecho con solo dos lóbulos incompletos. El corazón mostró hipertrofia de cavidades derechas, conducto arterioso permeable y trasposición de los grandes vasos (Figura 3). El patrón vascular se caracterizó por tener una sola arteria umbilical derivada de la aorta abdominal. La aorta por debajo de este vaso y sus ramas se encontraron hipoplásicas. La región abdomino-pélvica se caracterizó por hipoplasia renal bilateral con esbozos retroperitoneales aplanados y fijos a la pared posterior, el derecho a la altura de la quinta vértebra lumbar y el izquierdo por debajo del bazo a la altura de la décima segunda vértebra torácica. Además, se identificó agenesia ureteral, vesical y uretral. El colon transversal se encontró distendido por meconio, dirigido hacia la fosa iliaca derecha sin el ángulo cólico izquierdo y terminando en una pequeña bolsa ciega. Desde el punto de vista genital se encontraron gónadas femeninas en diferente fase de descenso. El corte histológico de riñón mostró formas blastematosas sin formaciones glomerulares o cambios quísticos. Los túbulos tenían mayor diferenciación, sin comunicación glomerular que traduce al parénquima renal como no funcional (Figura 4). El estudio histológico demostró tejido ovárico con células fusiformes de tipo muscular liso (positivas para el anticuerpo CD56), limitadas por epitelio de morfología transicional (positivo para el anticuerpo CK7) y dos estructuras de tipo folicular. (Figura 5)



ANEXO - EJERCICIO

ANOMALÍAS ASOCIADAS

A LA GASTRULACIÓN



CASO CLÍNICO #16



Figura 1. Sireno apus. Feto de 21 semanas de gestación. Se observa en la cara la secuencia de Potter, ausencia de genitales externos, ano imperforado y muñón que termina en pliegues de piel.



Figura 2. Tomografía que muestra alteraciones en la columna lumbosacra, sacro, iliaco derecho y de la extremidad inferior.

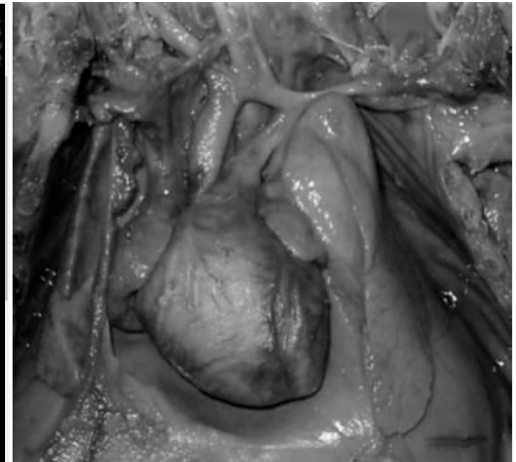


Figura 3. Microdissección que muestra al corazón con hipertrofia cardíaca derecha, conducto arterioso permeable, transposición de los grandes vasos y pulmones hipoplásicos.

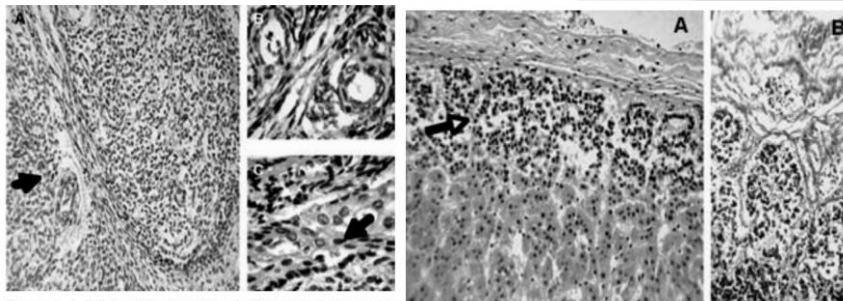


Figura 5. A. Tejido ovárico con células fusiformes de tipo muscular liso (positivas para el anticuerpo CD56). B. Dos estructuras de tipo folicular. C. Células limitadas por epitelio de morfología transicional (positivo para el anticuerpo CK7).

Figura 4. A y B. Cortes histológicos de riñón que muestran blastema (flecha) sin formación glomerular o cambios quísticos. Los túbulos tienen mayor diferenciación, sin comunicación glomerular.

Dx: _____

¿Cómo relacionarías la etiología de ésta anomalía con la gastrulación?

TEMA 5 DE LA 3ª A 8ª SEMANA DEL DESARROLLO

Todas las estructuras externas e internas principales quedan establecidas durante las semanas cuarta a octava. Al final de este período ya se han empezado a desarrollar los órganos y sistemas más importantes. A medida que se forman los tejidos y los órganos se modifica la forma del embrión, de manera que hacia el final de la semana octava ya tiene un aspecto claramente humano. Dado que los tejidos y los órganos se diferencian con rapidez, la exposición del embrión a factores teratogénicos durante este período puede dar lugar a malformaciones congénitas importantes. Los teratógenos son factores como los medicamentos y los virus, que causan malformaciones congénitas directamente o que incrementan la incidencia de este problema. Este periodo es en el cuál, las tres capas germinativas dan origen a diversos tejidos y órganos

El desarrollo humano se puede dividir en tres fases que en alguna medida están relacionadas entre sí:

- La primera fase es la del crecimiento, que implica la división celular y la elaboración de los productos celulares.
- La segunda fase es la de morfogénesis (el desarrollo de la forma, el tamaño y otras características de un órgano concreto, una parte del cuerpo o el cuerpo entero). La morfogénesis es un proceso molecular complejo controlado por la expresión y la regulación de genes específicos, a través de una secuencia ordenada. Los cambios en el destino, la configuración y los movimientos de las células les permiten presentar interacciones entre sí durante la formación de los tejidos y los órganos
- La tercera fase es la de la diferenciación. La finalización de la diferenciación da lugar a la organización de las células en un patrón preciso de tejidos y órganos que pueden llevar a cabo las distintas funciones especializadas.

DERIVADOS DE LA CAPA GERMINAL ECTODERMICA:

La aparición de la notocorda y el mesodermo precordial induce el ectodermo suprayacente a engrosarse y formar la placa neural. Las células de esta placa forman el neuroectodermo, dando inicio al proceso de neurulación.

REGULACIÓN MOLECULAR DE LA INDUCCIÓN NEURAL:

El aumento de la señalización del FGC y la inhibición de la proteína morfogénica ósea 4 (BMP-4), son los responsables del desplazamiento en dirección ventral del ectodermo y el mesodermo, induciendo la formación de la placa neural. La presencia de BMP-4, que penetra en el ectodermo y en el mesodermo del embrión durante la gastrulación, induce la formación de la epidermis a partir del ectodermo. Si el ectodermo no queda expuesto a BMP “por defecto” se convierte en tejido nervioso. **La nogina, cordina y folistatina**, inactivan BMP, su función es la de neuralizar el ectodermo, estos inductores neurales, solo inducen tejidos de tipo prosencéfalo y mesencéfalo. Estas proteínas inductoras se encuentran en la notocorda y en el mesodermo precordial. La inducción de la placa neural caudal rombencéfalo y médula espinal, que depende de las proteínas WNT3a y FGF.

NEURULACION:

La placa neural forma el tubo neural, al final de la tercera semana, los bordes laterales de la placa neural se elevan para formar los **pliegues neurales**, y la región central deprimida forma el **surco neural**.

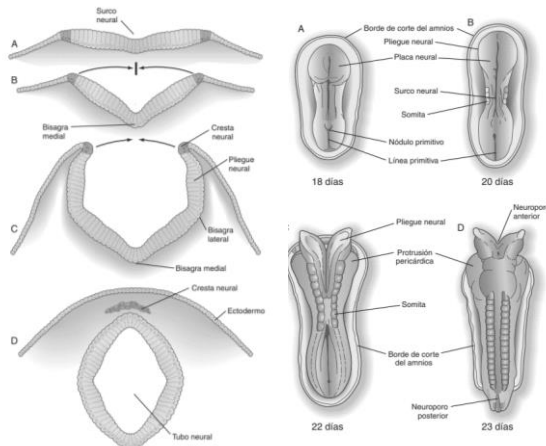


Gradualmente los pliegues neurales, se acercan entre ellos por encima de la línea media y se fusionan. La fusión inicia por la región cervical (quinto somita) avanza craneal y caudalmente, formándose el tubo neural.

Hasta que la fusión no se completa, los extremos cefálico y caudal del tubo neural se comunican con la cavidad amniótica a través de los neuroporos anterior (cefálico) y posterior (caudal).



DE LA TEMA 4
3ª A 8ª SEMANA DEL DESARROLLO

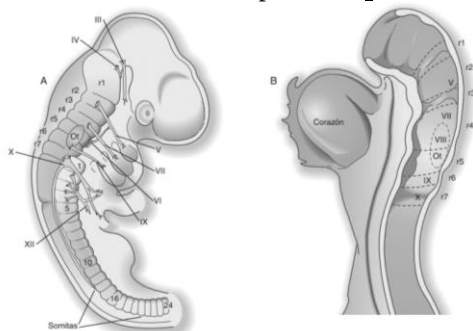


- El neuroporo craneal, se cierra a los 25 días (fase de 18 a 20 somitas).
- El neuroporo posterior, se cierra a los 28 días (fase de 25 somitas)
- En este momento se ha completado la neurulación
- El SNC esta representado por una estructura tubular cerrada.
- Una parte caudal estrecha la **médula espinal**.
- Una parte cefálica más ancha que se caracteriza por diversas dilataciones (**vesículas encefálicas**)

CÉLULAS DE LA CRESTA NEURAL

Ya cerrado el tubo neural, las células de la cresta procedentes de la región del tronco, abandonan el neuroectodermo y migran por una de las siguientes vías:

- Vía dorsal a través de la dermis.
- Vía ventral a través de la mitad anterior de cada somita.
- Vía dorsal a través de la dermis: Entran en el ectodermo a través de unos orificios de la lámina basal y formaran los melanocitos y los folículos pilosos de la piel.
- Vía ventral a través de la mitad anterior de cada somita: Se convierten en ganglios sensitivos, neuronas simpáticas y entéricas, células de Schwann y células de la médula suprarrenal.



Las células de la cresta neural también forman los pliegues neurales craneales, a partir de los cuales migran para abandonar el tubo neural antes de que cierre esta región.

Esta contribuyen en la formación de:

- Tejido conjuntivo, huesos de la cara y el cráneo.
- Ganglios del nervio craneal.
- Células de la glándula tiroides.
- Tabique conotruncal del corazón.
- Odontoblastos.
- Dermis de la cara y el cuello.
- Ganglios espinales (raíz dorsal).
- Ganglios preaórticos y ganglios de la cadena simpática.
- Ganglios parasimpáticos del tubo gastrointestinal.
- Médula suprarrenal.
- Células de Schwann..
- Células gliales.
- Meninges (prosencéfalo).
- Melanocitos.
- Células del músculo liso de las vasos sanguíneos de la cara y el prosencéfalo.

Cuando el tubo neural se ha cerrado, en la región cefálica del embrión, se observan dos engrosamientos ectodérmicos bilaterales, las placodas auditivas y las placodas del cristalino. Posteriormente las placodas auditivas se invaginan y forman las vesículas auditivas. Las placodas del cristalino, también se invaginan y a la quinta semana, forman los cristalinos.

LA CAPA GERMINAL ECTODÉRMICA ORIGINA:

- El SNC
- El SNP
- Epitelio sensorial del oído, nariz y ojos
- Epidermis, pelo, uñas.
- Las glándulas subcutáneas
- Glándulas mamarias.
- La hipófisis
- El esmalte de los dientes.

SX DE POSMADUREZ

El embarazo se prolonga 3 semanas o más por encima de la FEP (fecha esperada de parto) en un 5% a 6% de las mujeres. Algunos lactantes de embarazos prolongados desarrollan el síndrome de post-madurez, que fue definido y clasificado por Clifford, aparece entre el 20% y 43% de las gestaciones prolongadas; es característico de estos RN (Recién Nacido) mantener una longitud y perímetro cefálico normal, con pérdida de peso a expensas del panículo adiposo y tejido celular subcutáneo.

Según la severidad de las características clínicas y las complicaciones que presenten ante, intra y posparto, los hipermaduros o postérmino se clasifican en tres estadios:

- Etapa I. el RN es largo y delgado con aspecto desnutrido, por disminución del tejido celular subcutáneo, la piel seca, agrietada, que se desprende fácilmente en forma de láminas. La actitud del RN es de alerta y los ojos abiertos.
- Etapa II. A las características anteriores se suma, la tinción por meconio de piel, membranas placentarias y cordón umbilical, hecho que refleja un mayor grado de disfunción placentaria y mayor riesgo de hipoxia perinatal.
- Etapa III. El feto y la placenta presentan una tinción amarillenta, secundaria a la exposición prolongada al meconio, durante varios días antes del nacimiento, indicando una insuficiencia placentaria avanzada y mayor riesgo de muerte perinatal.

El verdadero problema que plantea el embarazo prolongado es saber si se debe a una ovulación retardada o a un fallo en el desencadenamiento del parto, el cual está poniendo en peligro la vida del feto.

Toda paciente con una amenorrea superior a los 294 días es sospechosa de padecer un fracaso en el desencadenamiento del parto, esto es, de que exista una insuficiencia placentaria.

Tanto el parto como el RN de una gestación prolongada se debe considerar de alto riesgo y la gestante sometida a pruebas de monitorización antenatal encaminadas a detectar el bienestar fetal, las que nos indicarán el modo de finalizar el parto.

Las complicaciones que acompañan al síndrome de post-madurez son:

- **Neurológicas.** Asfixia perinatal, parálisis braquial
- **Pulmonares.** Hemorragia pulmonar, hipertensión pulmonar, síndrome de aspiración meconial
- **Hematológicas.** Policitemia
- **Metabólicas.** Hipoglucemia, acidosis metabólica
- **Malformación fetal.** Anencefalia, espina bífida, trisomía 16 y 18, síndrome de Shekel

El tratamiento se basa en corregir las complicaciones que se mencionan, muchos neonatos no precisarán atención especial neonatal, por lo cual el pronóstico suele ser bueno



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #17

Un lactante de 5 meses de nacido acude a consulta de Neurocirugía del Hospital General Universitario, remitido con un diagnóstico de sospecha que usted como adscrito del servicio debe de considerar. Durante el examen físico realizado se detecta un lactante eutrófico con motilidad normal de los miembros inferiores y desarrollo psicomotor acorde a su edad, que presenta una gran lesión quística en la región lumbosacra (Figura 1). Dicha lesión ya se había fisurado hacía un mes anterior, presentando un cuadro clínico de sepsis del SNC, tratado por médicos cubanos en la comuna de residencia, los cuáles nos remiten el caso hacia nuestra consulta. Se le realizó transluminación percutánea utilizando un bombillo sin poder precisar la existencia de raíces o medula espinal dentro del saco herniario. Al paciente se le indicó de urgencia una radiografía lumbosacra en sus dos vistas clásicas, pero al no poseer la madre los recursos financieros, sólo se le pudo realizar la vista anteroposterior (Figura 2), observándose la imagen clásica de la apertura posterior de la lámina de la quinta vértebra lumbar, por donde protruía la membrana meníngea causante de éste padecimiento. Desde el mismo momento de salir de la consulta médica, el paciente fue internado en la sala de Cirugía pediátrica del mismo centro hospitalario y la operación fue realizada al obtener los resultados indispensables de la hemoquímica. El procedimiento quirúrgico consistió en la disección del saco hasta llegar a su base de implantación con apertura del saco herniario y para sorpresa nuestra la existencia en su interior de medula espinal y raíces nerviosas (Figura 3), realizándose disección magnificada y reintegración al canal de dichas estructuras nerviosas con cierre por planos y de la piel con rotación de colgajos. La evolución del paciente fue satisfactoria sin defecto motor secundario a la actividad operatoria realizada, ni hidrocefalia en el periodo postoperatorio evaluado de 6 meses hasta el momento final de nuestra misión internacionalista.



Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #18

Gestante de 28 años de edad, con dos gestaciones, paridad de uno, nacidos vivos uno. Entre los antecedentes de interés se contemplan que su embarazo tuvo cinco controles prenatales, en los cuales la paciente niega el consumo de medicamentos, incluyendo suplementos vitamínicos, niega contacto con animales. Tuvo aparición de un rash cutáneo durante el embarazo, ni realización de radiografías y otros estudios imagenológicos diferentes a ecografías obstétricas. No hay antecedentes obstétricos en la familia. En una ecografía realizada durante la semana 26,1 de gestación, se describe posible ausencia de la calota fetal por lo que se remite para manejo por perinatología y realización de ecografía de detalle anatómico. Al examen físico se destaca una altura uterina de 20 cm y una fetocardia de 145 latidos por minuto sin ningún otro hallazgo de interés. Durante una nueva ecografía a las 27,6 semanas por fecha de última regla (FUR) se describen parámetros biofísicos para 24 semanas 4 días, no concordantes con la edad gestacional por última menstruación, y peso fetal no estimable por ausencia de calota fetal. Se observan alteraciones de primeras vértebras cervicales, no se observan hemisferios cerebrales, las membranas meníngeas caen de lado y lado sobre la cabeza fetal a manera de bolsa, las órbitas se encuentran prominentes, sin otras alteraciones estructurales asociadas y se diagnostica DTN tipo anencefalia. La junta médica considera la interrupción del embarazo, previa decisión conjunta con la madre y su cónyuge, por lo que se decide iniciar esquema de maduración cervical con misoprostol. A las 28 semanas de gestación, la paciente da a luz a un feto de sexo masculino, con un APGAR de 0/10 (1 y 5 minutos). A la descripción externa del feto se observa ausencia de calota fetal y hemisferios cerebrales con presencia de estroma angiomatoso hemático, extremidades normales y tórax normoconfigurado, riñones palpables de tamaño y consistencia usual, ano perforado y genitales externos concordantes fenotípicamente con sexo masculino. El macizo cráneo-facial muestra fascias planas, órbitas y pabellones auriculares prominentes con paladar íntegro, por lo que se hace diagnóstico de óbito fetal. El informe de patología reporta un feto de 29 semanas de gestación por medición clínica, con signos de hipoxia in útero, pequeño para la edad gestacional y congestión en hígado riñón y bazo.



Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico

DERIVADOS DE LA CAPA GERMINAL MESODÉRMICA

La capa mesodérmica inicial es una capa delgada a cada lado de la línea media, para el día 17 estas células proliferan y forman una capa gruesa mesodermo paraxial, hacia los lados la capa mesodérmica sigue siendo delgada conociéndose como placa lateral.

La placa lateral se divide en dos capas por la aparición de cavidades intercelulares.

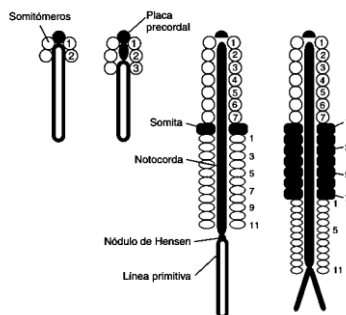
- Capa mesodérmica somática o parietal; es la capa que se continua con el mesodermo y recubre el amnios.
- Capa mesodérmica esplácnica o visceral; capa que recubre el saco vitelino.

MESODERMO PARAXIAL

Al inicio de la tercera semana el mesodermo paraxial se organiza en segmentos conocidos como somítómeros.

Los somítómeros aparecen primero en la región cefálica y continúan formándose en dirección céfalo-caudal.

En la región de la cabeza, los somítómeros se forman en asociación con la segmentación de la placa neural en neurómeros, contribuyendo a la formación del mesénquima de la cabeza. Desde la región occipital hasta la región caudal, los somítómeros se organizan en somitas. El primer par de somitas aparece en la región occipital aprox a los 20 días de desarrollo, posteriormente van apareciendo nuevos somitas en dirección céfalo-caudal.



Relación entre los somítómeros y los somitas en el embrión de pollo inicial. Los somítómeros craneales (círculos blancos) adquieren su configuración a lo largo del nódulo de Hensen hasta que se han formado siete pares. Por debajo del séptimo somítómero, los somitas (rectángulos) se forman a partir de los somítómeros caudales (óvalos). Como los somítómeros caudales más anteriores se transforman en somitas, otros somítómeros caudales adicionales adoptan su configuración en fases

posteriores. Mientras tanto, el equilibrio entre la transformación anterior en somitas y la nueva formación posterior mantiene el número de somítómeros caudales en 11. Al final de la quinta semana hay de 42 a 44 pares de somitas:

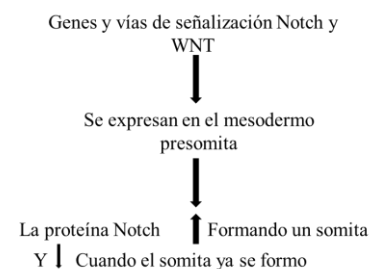
- 4 pares occipitales.
- 8 cervicales.
- 12 torácicos.
- 5 lumbares.
- 5 sacros.
- 8 a 10 coccígeos.

Posteriormente desaparecen el primer par de somitas occipitales y entre 5 y 7 coccígeos. El resto de somitas forman el esqueleto axial.

NUMERO DE SOMITAS RELACIONADOS CON LA EDAD:

- ❖ 1 a 4 somitas = 20 días
- ❖ 4 a 7 somitas = 21 días
- ❖ 7 a 10 somitas = 22 días
- ❖ 10 a 13 somitas = 23 días.
- ❖ 13 a 17 somitas = 24 días
- ❖ 17 a 20 somitas = 25 días
- ❖ 20 a 23 somitas = 26 días
- ❖ 23 a 26 somitas = 27 días
- ❖ 26 a 29 somitas = 28 días
- ❖ 34 a 35 somitas = 30 días.

REGULACION MOLECULAR DE LA FORMACION DE SOMITAS

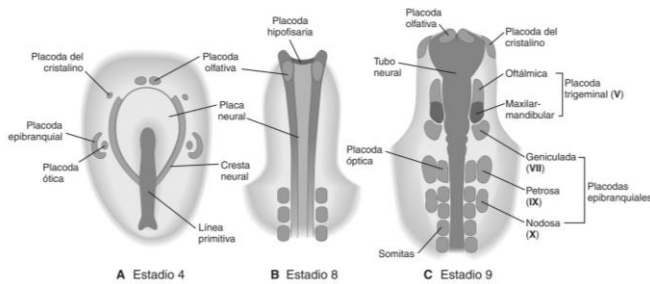


La proteína Notch, eleva otros genes, los límites de cada somita esta regulado por el ácido retinoico (AR) y FGF-8, WNT3a.

El AR se expresa en concentraciones elevadas en la región craneal.

Las proteínas FGF-8, WNT3a en concentraciones elevadas en la región caudal.

DE LA TEMA 4
3ª A 8ª SEMANA DEL DESARROLLO



Esclerotoma: Se diferenciará en vértebras y costillas.

Las células de los márgenes dorsomedial y ventrolateral de la región superior del somita, forman los precursores de las células musculares. Las células situadas entre esos dos grupos forman el dermatoma.

Las células precursoras de los músculos nuevamente se vuelven mesenquimatosas y migran por debajo del dermomiótoma.

- Las células del margen ventromedial migran a la capa parietal del mesodermo de la placa lateral y forman la mayor parte de la musculatura de la pared del cuerpo:

- Los músculos transversos
- Los músculos oblicuos.
- Músculos externos del abdomen
- La mayoría de los músculos de las extremidades

Las células del dermomiótoma forman:

- la dermis de la piel.
- Los músculos de la espalda
- Músculos intercostales
- Algunos músculos de las extremidades.
- Cada miótoma y dermatoma retiene la innervación de su segmento de origen.

Cada somita forma su propio esclerotoma (cartílago del tendón y el componente óseo). Forman su propio miótoma (componente muscular) Su propio dermatoma (forman la dermis de la espalda) Cada uno de ellos tiene su propio componente nervioso segmentario.

Mesodermo intermedio, se diferencia en las estructuras urogenitales. En la región torácica superior y en la cervical, se forman grupos de células segmentarias, futuros nefrotomas, más caudalmente se establece una masa de tejido el cordón nefrógeno. Las unidades excretoras del sistema urinario y las gónadas se desarrollan a partir del mesodermo intermedio.

MESODERMO DE LA PLACA LATERAL

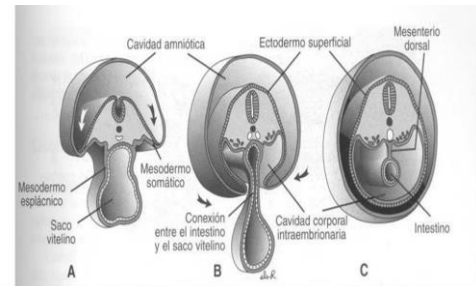
Se divide en :

- Capa parietal o somática (reviste la cavidad intraembrionaria)

- Capa visceral o esplácnica (rodea los órganos).

El mesodermo de la placa parietal con el ectodermo suprayacente forma los pliegues de la pared lateral del cuerpo.

Estos pliegues junto con los pliegues de la cabeza y de la cola cierran la pared ventral del cuerpo, es cuando la capa parietal del mesodermo de la placa lateral forma la dermis de la piel de la pared del cuerpo y las extremidades, los huesos, el tejido conjuntivo de las extremidades y el esternón.



El esclerotoma y las células precursoras de los músculos que migran hacia la capa parietal del mesodermo de la placa lateral forman, los cartílagos costales, los músculos de las extremidades y la mayoría de los músculos de la pared del cuerpo. La capa visceral del mesodermo de la placa lateral, junto con el ectodermo embrionario forma la pared del tubo intestinal. Las células mesodérmicas de la capa parietal que rodean la cavidad intraembrionaria forman unas membranas delgadas, llamadas membranas mesoteliales o membranas serosas, que revisten las cavidades peritoneal, pleural, pericárdica y segregan un líquido seroso. Las células mesodérmicas de la capa visceral forman una delgada membrana serosa alrededor de cada órgano.

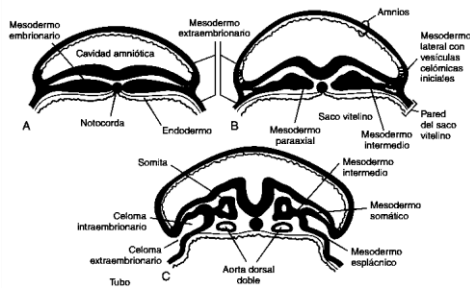
SANGRE Y VASOS SANGUÍNEOS

Se originan a partir del mesodermo, se forman por dos vías:

- Vasculogénesis (a partir de islotes sanguíneos)
- Angiogénesis (a partir de vasos ya existentes)

Los islotes sanguíneos aparecen en el mesodermo que rodea la pared del saco vitelino en la tercera semana de desarrollo, posteriormente aparecen en el mesodermo de la placa lateral. Estas células mesodérmicas son inducidas a formar hemangioblastos, precursores de los vasos y las células sanguíneas. Las células madre hematopoyéticas definitivas derivan del mesodermo que rodea la aorta en un sitio cercano al riñón mesonefrico en desarrollo, llamada, región aorta-gónada-mesonefro

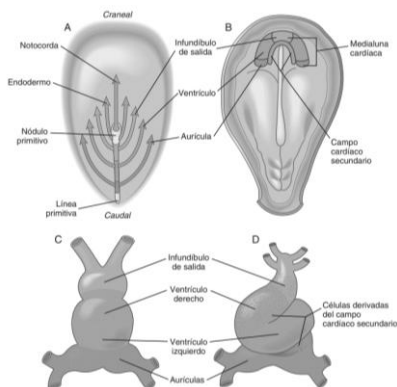
(AGM)



Estas células colonizan el hígado, que se convierte en el principal órgano hematopoyético del embrión y feto, entre el segundo y séptimo mes de desarrollo. En el séptimo mes de gestación, las células madre del hígado, colonizan la médula ósea que va a ser el tejido hematopoyético definitivo.

REGULACIÓN MOLECULAR DE LA FORMACIÓN DE VASOS SANGUÍNEOS

FGF-2, estimula el desarrollo de los islotes sanguíneos. Factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF), secretado por células mesodérmicas, induce a los hemangioblastos a formar vasos y células sanguíneas. Los hemangioblastos del centro de los islotes forman células madre hematopoyéticas, precursoras de todas las células sanguíneas. Los hemangioblastos periféricos se diferencian en angioblastos, precursores de los vasos sanguíneos. El proceso de vasculogénesis establece un lecho vascular primario por angiogénesis, del que forman parte la aorta dorsal y las venas cardinales, del cual brotan nuevos vasos ya que se añade más vasculatura. La determinación de las arterias, venas y sistema linfático tiene lugar después de la inducción de los angioblastos.

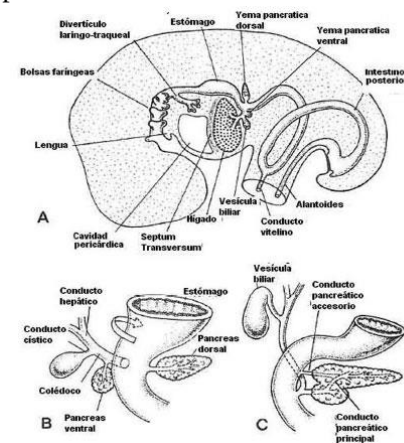


DERIVADOS DE LA CAPA GERMINAL ENDODÉRMICA

El tubo gastrointestinal es el principal sistema de órganos que deriva de la capa germinal endodérmica. Esta capa cubre la parte ventral del embrión. Conforme la cabeza, la cola y ambos pliegues laterales se desplazan en sentido ventral, jalan el amnios hacia abajo, quedando el embrión dentro de la cavidad amniótica.

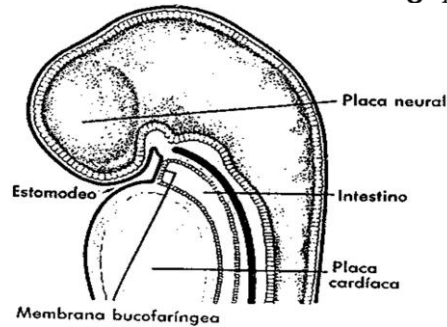
Si los pliegues laterales no cierran la pared abdominal se producen defectos ventrales de la pared abdominal. Por el plegamiento cefalo-caudal, una porción de la capa germinal endodérmica se incorpora al cuerpo del embrión para formar el tubo intestinal. El tubo intestinal se divide en tres regiones:

- Intestino anterior
- Intestino medio
- Intestino posterior.



El intestino medio, se comunica con el saco vitelino a través de un pedúnculo ancho, el conducto vitelino. En el extremo cefálico el intestino anterior, esta delimitado por una membrana temporal ectoendodérmica, llamada membrana bucofaríngea. Esta membrana separa el estomodeo de la cavidad bucal primitiva, que deriva a cavidad bucal con el intestino primitivo. Del mismo modo, el intestino posterior también termina en una membrana temporal ectoendodérmica, la membrana cloacal. Esta membrana separa la parte superior del conducto anal, que deriva del endodermo de la parte inferior, conocida como proctodermo, que se forma de una invaginación revestida de ectodermo. La membrana se rompe durante la séptima semana para crear el orificio del ano.

DE LA TEMA 4
3ª A 8ª SEMANA DEL DESARROLLO

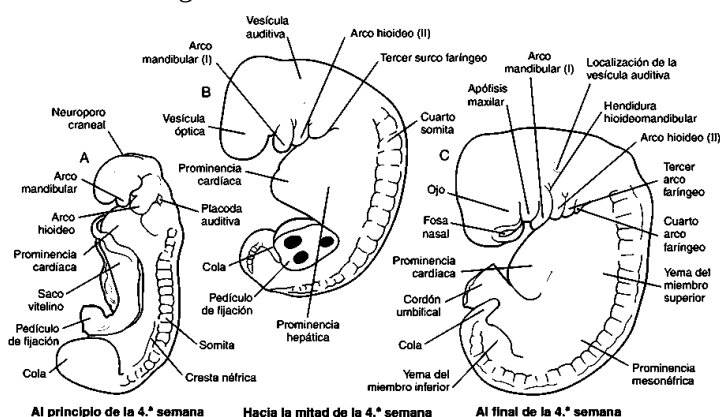


El plegamiento cefalo-caudal y lateral, incorpora parcialmente el alantoides al cuerpo del embrión, donde se forma la cloaca. Hacia la quinta semana, el conducto del saco vitelino, el alantoides y los vasos umbilicales quedan limitados a la región umbilical. La función del saco vitelino no se conoce bien, una de sus funciones es proporcionar células germinativas que residen en su pared posterior, las cuales emigran hacia las gónadas para formar óvulos y espermatozoides.

El endodermo origina:

- El revestimiento epitelial del aparato respiratorio.
- El parénquima de las glándulas tiroideas y paratiroides, el hígado y el páncreas.
- El estroma reticular de las amígdalas y el timo.
- El revestimiento epitelial de la vejiga urinaria y la uretra.
- El revestimiento epitelial de la cavidad timpánica y el conducto auditivo.

Al final de la cuarta semana (posee aprox 28 somitas), los principales rasgos externos son los somitas y los arcos faríngeos.



Tiene una longitud aproximada de 4 mm, ha establecido los rudimentos de la mayor parte de los órganos y sistemas, excepto de los miembros (que todavía no existen) y del sistema urogenital (que ha desarrollado

solo los esbozos iniciales de los riñones embrionarios). Desde el punto de vista externo, el embrión tiene forma de C, con una fila prominente de somitas situada a lo largo de cada lado del tubo neural. Durante el segundo mes es difícil contar los somitas y la edad del embrión se indica en base a longitud céfalo-caudal (LCC) expresándose en mm.

Edad en semanas por longitud céfalo-caudal

Longitud (mm)	Edad (semanas)
5 - 8	5
10 - 14	6
17 - 22	7
28 - 30	8

La longitud céfalo-caudal es la distancia desde el vértice del cráneo hasta el punto medio entre los ápices de las nalgas.

El aspecto externo del embrión cambia, debido al aumento de tamaño de la cabeza, la formación de las extremidades, la cara, las orejas, la nariz y los ojos. A principios de la quinta semana, aparecen las yemas en forma de paletas, que corresponden a las extremidades superiores e inferiores. Las paletas correspondientes a las extremidades superiores se encuentran entre el cuarto somita cervical y el primer somita torácico, lo que explica que estén inervados por el plexo braquial. Los primordios de las extremidades inferiores, aparecen más tarde, en posición caudal con respecto al punto de anclaje del cordón umbilical y al nivel de los somitas sacros superiores y lumbares. Al ir creciendo, las partes terminales de las yemas se aplanan y se separan del segmento proximal, en la parte distal de las yemas, aparecen cuatro surcos radiales, que separan cinco áreas ligeramente mas gruesas, visualizando la formación de los dedos. Estos surcos conocidos como radios, aparecen primero en la región de la mano y poco después en el pie. Una segunda constricción divide la parte proximal de las yemas en dos segmentos, lo que permite reconocer las tres partes de las extremidades del adulto.

A continuación en las siguientes imágenes podrás reconocer las estructuras de las cuáles se hablaron en éste tema.

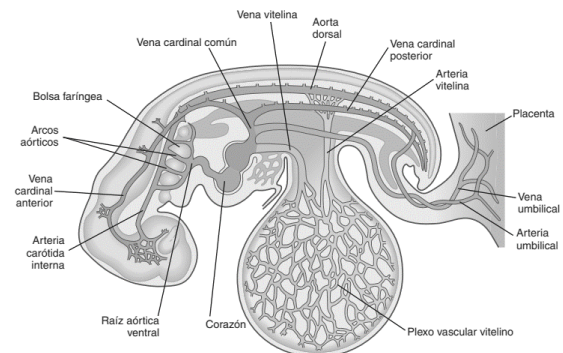
DE LA TEMA 4
3ª A 8ª SEMANA DEL DESARROLLO



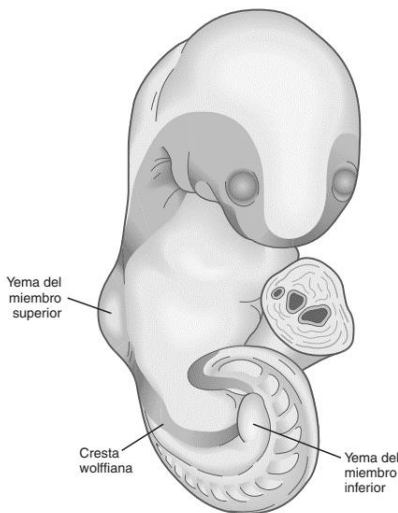
Imagen de microscopía electrónica de barrido correspondiente a un embrión humano de 3 mm y de unos 26 días. S, somita. (De Jirásek JE: Atlas of human prenatal morphogenesis, Ámsterdam, 1983, Martinus Nijhoff.)



Imagen de microscopía electrónica de barrido que presenta un embrión humano de 4 mm y de 30 días. De 1 a 3, arcos faríngeos; C, corazón. (De Jirásek JE: Atlas of human prenatal morphogenesis, Ámsterdam, 1983, Martinus Nijhoff.)

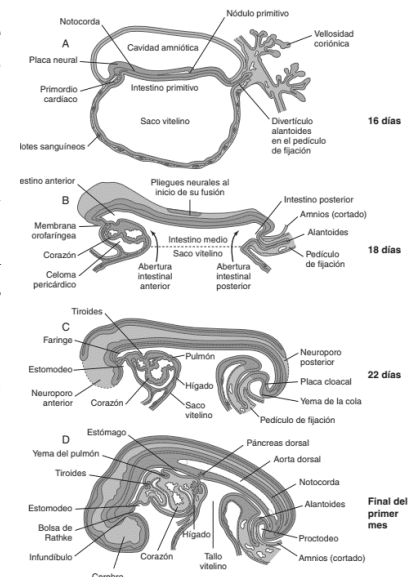
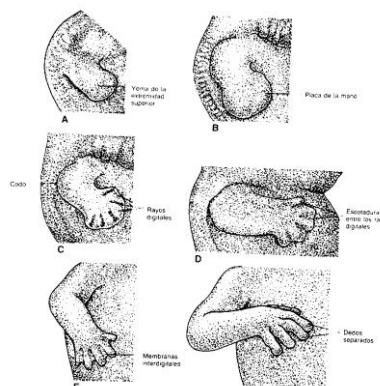


Arcadas circulatorias básicas en el embrión humano de cuatro semanas



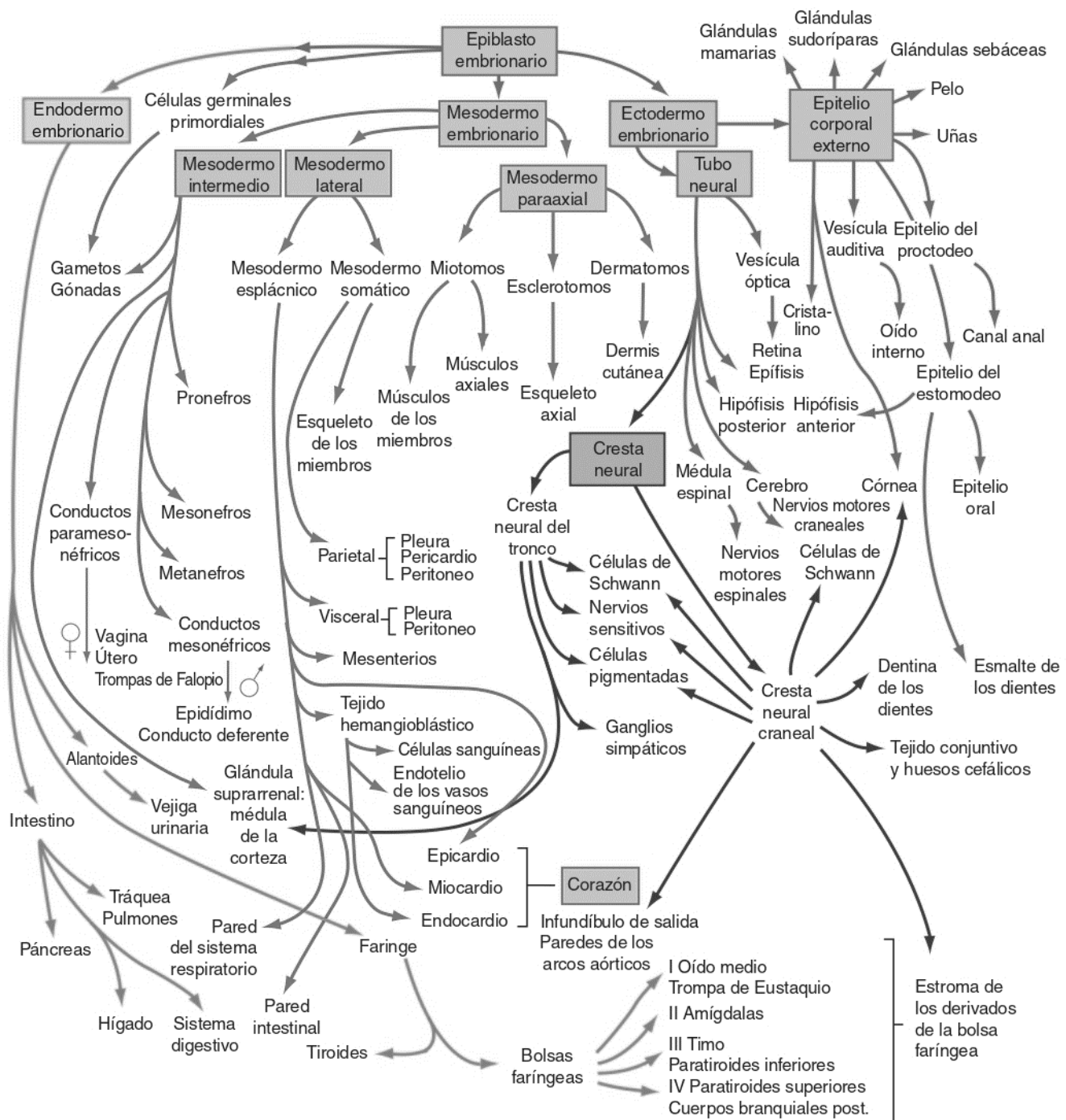
Visión ventrolateral de un embrión humano de 30 somitas (4,2 mm), en la que se observa el anillo ectodérmico engrosado (azul). La porción del anillo que queda entre las yemas de los miembros superior e inferior es la cresta wolffiana. (Basada en los estudios de O'Rahilly R, Gardner E: Anat Embryol 148:1-23, 1975.)

Cortes sagitales a través de embriones humanos que muestran el establecimiento inicial del sistema digestivo. A, A los 16 días. B, A los 18 días. C, A los 22 días. D, Al final del primer mes. (Tomada de Patten. En Carlson BM: Patten's foundations of embryology. 6.ª ed., Nueva York, 1996, McGraw-Hill.)



ECTODERMO	Ectodermo Superficial	Epidermis, cabello, uñas, glándulas de la piel y mamas
		Hipófisis anterior
		Esmalte dental
		Oído Interno
		Cristalino
	Neuroectodermo	Cresta neural: Ganglios y nervios sensoriales y craneales, ganglios simpáticos y parasimpáticos, médula de la glándula suprarrenal, dentina, melanocitos, cartílagos derivados de los arcos faríngeos, huesos de la cara, tejido conectivo de la cabeza, paredes de vasos y salida del corazón.
		Tubo Neural: SNC, retina, pineal, hipófisis posterior.
	Mesodermo de la Cabeza	Cráneo
		Tejido conjuntivo de la cabeza
		Cemento de los dientes
	Mesodermo Paraaxial	Músculo esquelético de cabeza, tronco y extremidades
		Esqueleto (exc. cráneo)
		Dermis y Tejido Conjuntivo
MESODERMO	Mesodermo Intermedio	Sistema Urogenital
	Mesodermo Lateral	Tejido Conjuntivo y Músculo de las vísceras
		Membranas serosas; pleura, pericardio, peritoneo
		Corazón
		Células del tejido linfohematopoyético
		Bazo
		Corteza Suprarrenal
ENDODERMO		Epitelio y glándulas de tráquea, bronquios y pulmones
		Epitelio y glándulas del tubo digestivo, parénquima del hígado y del páncreas
		Epitelio de la vejiga urinaria y uraco
		Epitelio de la faringe, cavidad timpánica, tuba auditiva y amígdalas
		Células secretoras de la tiroides y paratiroides
		Células reticuloepiteliales del timo

DE LA TEMA 4
3ª A 8ª SEMANA DEL DESARROLLO



CONSIDERACIONES CLÍNICAS: HEMANGIOMAS



Las malformaciones vasculares (MV) son lesiones localizadas o difusas, causadas por errores en el desarrollo embrionario. De acuerdo a la clasificación de la International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA), las lesiones vasculares se dividen en tumores y malformaciones. Entre los primeros, los más frecuentes son los hemangiomas. Estos tumores no están presentes al nacer, crecen por hiperplasia durante el primer año de vida por y posteriormente involucionan en un plazo de 10-12 años. Las MV, en cambio, están siempre presentes al nacimiento aunque pueden no ser evidentes, suelen crecer por hipertrofia y no desaparecen durante el crecimiento. Su presentación clínica es heterogénea, desde máculas asintomáticas a lesiones de alto flujo, o aquellas que por su localización pueden poner en peligro la vida del paciente. La mayoría de las malformaciones venosas son asintomáticas, pero el edema y el dolor son comunes. Debido a éstasis sanguínea, pueden ocurrir eventos tromboticos con formación de flebolitos. Según ISSVA, las MV se dividen en función del vaso afectado en: capilares o venulares (mancha en vino de Oporto), venosas, linfáticas, arteriovenosas o complejas (Síndrome de Klippel Trenaunay o Síndrome de Parkes-Weber) y de acuerdo a la velocidad del flujo sanguíneo en: de alto o de bajo flujo². De acuerdo a los registros de diversos centros de Anomalías Vasculares, las malformaciones venosas representan más del 50% de los casos. En la fisiopatología de estas alteraciones, el defecto congénito origina en la trama venosa canales distorsionados, de paredes irregulares, con defecto focal de las células musculares lisas, que disecan los tejidos que atraviesan. Los hemangiomas infantiles (HI) son de los tumores benignos más frecuentes en la infancia.¹ Entre 60 y 70% de los casos empiezan en el nacimiento o en la primera semana de vida, y de 75 a 95% involucionan entre los cinco y siete años de edad. La etiopatogenia aún no está clara; sin embargo, se han postulado las siguientes teorías: una señala un origen trofoblástico basada en la similitud que presentan las células placentarias y las de los hemangiomas infantiles; otras son la vasculogénesis y angiogénesis. Aunque generalmente se consideran lesiones esporádicas, se han descrito casos familiares que indican una transmisión autosómica dominante.

Respecto al tratamiento, los corticosteroides intralesionales se usan para hemangiomas localizados; consiguen la resolución en un plazo de cinco a seis semanas. Los corticosteroides sistémicos siguen siendo el tratamiento de primera línea. Generalmente, se administra prednisona o prednisolona por vía oral, a dosis de 2 a 4 mg/kg/día, en dosis única matinal, durante cuatro a seis semanas; luego, se inicia la disminución progresiva, en función de la respuesta. Se calcula que el 30% de los pacientes se resolverá por completo, mientras que en el 30% no se obtiene respuesta alguna y en el 40% restante la respuesta es variable. La cirugía puede ser una opción para hemangiomas localizados o para la corrección de las deformidades estéticas residuales. Se estima que un 30% se resolverán a los tres años, un 50% a los cinco y un 70% a los siete. Alrededor del 1% de los casos suponen un verdadero peligro para la vida del paciente.



Hemangioma en Fresa, presentado como una dermatosis localizada a la región rostralateral derecha caracterizada por una mácula en fresa (roja), asimétrica, plana y de bordes bien definidos.



CONSIDERACIONES CLÍNICAS: HEMANGIOMAS

TABLA 1. Clasificación modificada de la ISSVA de las anomalías vasculares (Roma 1996).

Tumores Hemangiomas	Malformaciones vasculares simples
Superficiales (hemangiomas o capilares en fresa)	Capilares (mancha en vino de Oporto, nevus flammeus)
Profundos (hemangiomas cavernosos)	Linfáticas (linfangioma, hígroma quístico)
Mixtos	Arteriales
Otros	Combinadas
Hemangioendoteloma kaposiforme	Fístula arteriovenosa
Angioma en penacho	Malformación arteriovenosa
Hemangiopericitoma	Malformación capilar-linfática-venosa
Spindle-cell hemangioendoteloma	Malformación capilar-venosa
Glomangioma	Malformación linfática-venosa
Granuloma piogénico	Malformación capilar-arterial-venosa
Sarcoma de Kaposi	Malformación capilar-linfática-arterial-venosa
Angiosarcoma	

Clasificación modificada de la ISSVA de las anomalías vasculares (Roma 1996).

Los HI se caracterizan por estar ausentes o muy poco desarrollados al momento de nacer (lesión precursora), presentar un crecimiento postnatal considerable durante los primeros meses de vida, seguido de un período de lenta involución espontánea, que comienza habitualmente alrededor del primer año de vida. La involución espontánea de los HI (sin tratamiento) es de aproximadamente un 30% a los 3 años y de un 50% a los 5 años. Habitualmente a los 7 a 10 años han involucionado por completo. Los HI se localizan más frecuentemente en la cabeza y en el cuello (80%), seguido del tronco y de las extremidades, aunque pueden situarse en cualquier parte del cuerpo. Pueden presentarse en piel o mucosas y su apariencia clínica está determinada por la profundidad, localización y etapa clínica de la lesión. Dependiendo del tipo clínico de hemangioma y del tamaño alcanzado durante el período de crecimiento, cuando involucionan pueden desaparecer por completo o dejar cambios residuales (telangiectasias, cicatrices atróficas, piel redundante, hipo o hiperpigmentación y lesiones fibroadiposas).



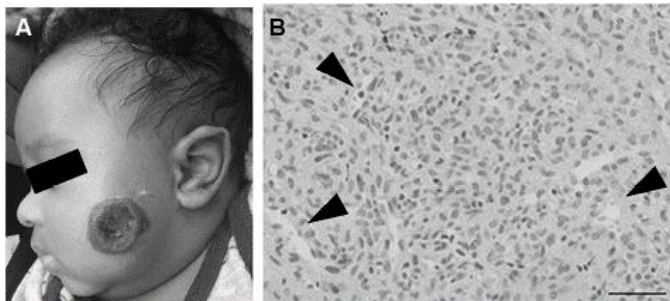
Hemangioma mixto carotídeo manejado exitosamente con propranolol.

Es importante la valoración del paciente al presentar un hemangioma clasificando el tipo de hemangioma que es y si supone un riesgo inminente en base a su presentación y/o evolución.

TABLA 2. COMPLICACIONES DE HEMANGIOMAS EN LA INFANCIA

Ulceración	La más frecuente (5-13% de los casos). Ocurre en fase proliferativa. Más frecuente en HI labiales y perineales. Doloroso. Riesgo de sobreinfección y de cicatrices. Induce involución.
Sangrado	Es espontáneo o por traumatismo. Generalmente leve y controlable con compresión. Más frecuente en HI labiales y perineales.
Por gran tamaño	Deformaciones y repercusiones funcionales y estéticas. Insuficiencia cardíaca congestiva con gasto cardíaco aumentado (HI viscerales). Alta mortalidad.
Hemangiomatosis Neonatal	• 10-25% de los pacientes con HI presentan múltiples lesiones cutáneas. • Puede ser indicativo de hemangiomatosis visceral. - Los órganos más afectados son: hígado, aparato gastrointestinal; pulmones y SNC. Con alta mortalidad. - Diagnóstico diferencial: MLT y BRBNS • Requieren control estricto y tratamiento para evitar complicaciones (ej.: insuficiencia cardíaca, hipotiroidismo, hemorragia gastrointestinal, hidrocefalia, hemorragia visceral, alteraciones oculares etc.)
Localizaciones especiales	-Periculares: ambliopía, defectos de refracción, ptosis, proptosis, estrabismo. -Nasales: compromiso de cartilago, defecto severo estético, menor tendencia a involución (al igual que HI labial). -Cervico-faciales de gran tamaño: asociación con otras anomalías congénitas (síndrome PHACES). -Labial: ulceración, sangrado, obstrucción del lumen, cicatriz -Oído externo -Perineal -Hemicara inferior: hemangiomatosis laríngea -Lumbosacro: alteraciones de médula espinal, ano imperforado, fistulas, alteraciones renales y esqueléticas (Sd. PELVIS y Sd. SACRAL) -En línea media posterior: disrafia espinal -Segmentarios: mayor asociación con anomalías congénitas asociadas ej.: Sd. de PHACES

Su diagnóstico es inicialmente clínico pero en casos específicos se puede utilizar una biopsia cutánea, ecografía, resonancia magnética entre otros.



La mayoría de las presentaciones se tratan a petición de la familia por motivos cosméticos, las principales presentaciones que engloba éste caso son HI faciales: especialmente en área central (punta nasal y labio) por el riesgo de provocar deformación permanente. HI con telangiectasias extensas especialmente en zonas expuestas (cara y manos) HI en área perineal. HI con gran compromiso subcutáneo por la deformación secundaria. Un tratamiento precoz puede evitar secuelas complejas. HI de gran tamaño: pueden producir insuficiencia cardíaca y daño por compresión de estructuras vecinas.

ANEXO - EJERCICIO

CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #19

Femenino de un año 11 meses, producto de la cuarta gesta de una madre de 29 años, obtenida por cesárea iterativa, de término, de peso adecuado para la edad gestacional. Refirió la madre que desde el nacimiento se observó una lesión elevada única, protuberante, de bordes definidos, rojo brillante, en el pabellón auricular izquierdo, que se tornó más evidente a los tres meses de edad, y que mostraba crecimiento a una velocidad mayor respecto al crecimiento de la paciente, con ulceraciones y sangrado en múltiples ocasiones. Acudió a urgencias a la edad de un año 11 meses por presentar úlcera de dos meses de evolución y sangrado espontáneo en cantidad abundante. A la exploración, ingresó con taquicardia, hipoactiva, somnolienta, con palidez generalizada, con huellas de sangrado en el pabellón auricular izquierdo, que estaba involucrado en su totalidad; pulsos débiles y llenado capilar retardado. En la citometría hemática a su ingreso, tenía Hb de 10.4 g/dL, hematocrito de 34%; el control de Hb a las 24 horas se reportó en 7.9 g/dL y hematocrito de 25.4%. Durante su estancia en urgencias se trató con cargas de cristaloides por datos de choque hipovolémico, y luego, se transfundió concentrado eritrocitario. Se inició manejo con propranolol. En las Figuras 1 y 2 se observan las dimensiones y características del hemangioma. Se solicitó valoración al servicio de angiología quienes decidieron realizar cirugía a la edad de dos años 11 meses dado la falta de respuesta; en la cirugía fue necesario la escisión completa del pabellón auricular.



Figura 1: Dermatitis que afecta la cabeza; de ésta, el pabellón auricular izquierdo; está constituida por tumoración elevada protuberante, compresible, de bordes no definidos, rojo brillante lobulada en su parte inferior y proximal, con ulceración de aproximadamente 2 x 1 cm, con huellas de sangrado e hipertermia local.



Figura 2: Hemangioma profundo en el pabellón auricular izquierdo, con crecimiento acelerado, ulcerado, con repercusiones estéticas.



Figura 3: Posteriormente a la escisión quirúrgica de la tumoración, se observa conducto auditivo externo izquierdo con tejido de cicatrización hipertrofica circundante.

Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico

TEMA 6 3ER MES AL NACIMIENTO

PERIODO FETAL

Del inicio de la novena semana al nacimiento, periodo en el que se presenta la maduración de tejidos y órganos, así como crecimiento rápido del cuerpo. La longitud del feto se indica:

- Longitud céfalo-caudal (altura sentado)
- Longitud vértice talón (altura de pie) del vértice del cráneo hasta el talón.

Edad (semanas)	Long. cefalocaudal	Peso
9-12	5-8 cm	10-45 grs
13-16	9-14 cm	60-200 grs
17-20	15-19 cm	250-450 grs
21-24	20-23 cm	500-820 grs
25-28	24-27 cm	900-1300 grs
29-32	28-30	1400-2100 grs
33-36	31-34	2200-2900 grs
37-38	35-36	3000-3400 grs

Longitud y peso durante el periodo fetal.

Del tercer al quinto mes se da el crecimiento longitudinal del feto, madurando las estructuras que ya tuvieron su previo crecimiento y formación que se dieron en la etapa anterior, considerando los cambios mensuales y cambio de las formaciones antes creadas. El embarazo se considera en un tiempo total de 280 días o 40 semanas desde el último periodo menstrual normal y 266 días o 38 semanas después de la fecundación.

CAMBIOS MENSUALES

- Desaceleración del crecimiento de la cabeza en comparación con el resto del cuerpo.
- La cara adquiere aspecto más humano.
- Los ojos que estaban a los lados de la cara, se desplazan al lado ventral de la misma.
- Las orejas se sitúan cerca de su posición final.
- Las extremidades alcanzan su tamaño relativo.
- A la doceava semana ya hay centros de osificación primarios. (huesos largos y cráneo)
- A la doceava semana los genitales ya están desarrollados, pudiéndose identificar el sexo por ultrasonido.
- A la doceava semana las asas intestinales se acomodan dentro de la cavidad abdominal.
- Hay datos de actividad muscular.

CUARTO Y QUINTO MES DEL DESARROLLO

En éste periodo el feto se alarga rápidamente y se recubre de lanugo. Es visible la formación de los folículos pilosos que conforman cejas y el cabello de la cabeza; al quinto mes debido a la iniciación de la actividad muscular y motilidad del producto, pueden ser detectables los movimientos del feto por la madre. A los seis meses la piel es rojiza, delgada y arrugada por falta de tejido conjuntivo subyacente. Los últimos dos meses, adquiere contorno redondeado por los depósitos de grasa subcutánea. Hacia el final de la vida intrauterina la piel esta cubierta de vernix caseosa (unto sebáceo) producto de las glándulas sebáceas. En el momento del nacimiento el peso del producto es de 3000 a 3400 grs, su longitud vértice talón es de 50 cm, la céfalo-caudal de 36 cm. Los rasgos sexuales son pronunciados y los testículos deben estar en el escroto.



DESARROLLO DURANTE LA VIDA FETAL	
Aparecen las papilas gustativas	A las 7 semanas
Deglución	A las 10 semanas
Movimientos respiratorios	14 a 16 semanas
Movimientos de succión	24 semanas
Escucha algunos sonidos	24 a 26 semanas
Ojos sensibles a la luz	28 semanas

De no ser descendidos los testículos, es necesario realizar el manejo necesario para sobrellevar el diagnóstico de criptorquidia. Durante éste periodo también se desarrollan algunos otros anexos embrionarios de los cuáles se hablará en el siguiente apartado.



PLACENTA Y MEMBRANAS EXTRAEMBRIONARIAS

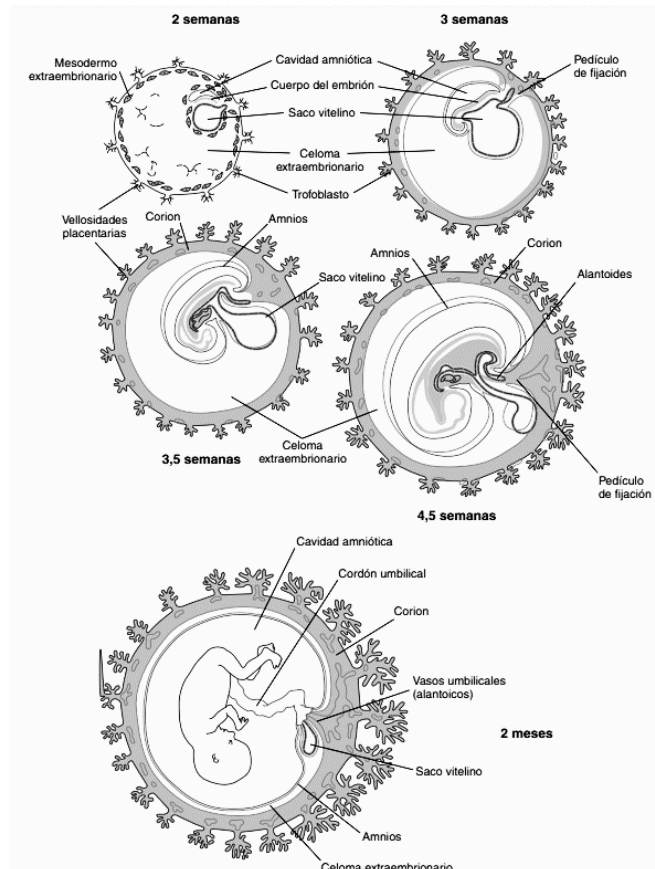
Una de las características más típicas del desarrollo embrionario humano es la íntima relación que existe entre el embrión y la madre. El óvulo fecundado contiene poco más que el material genético. Para sobrevivir y crecer durante la vida intrauterina, el embrión debe mantener una relación en esencia parasitaria con el cuerpo de la madre, de forma que pueda conseguir el oxígeno y los nutrientes que necesita y eliminar sus desechos. También debe evitar el rechazo por el sistema inmunitario de la madre, que podría considerarlo un cuerpo extraño. Estos requerimientos se cumplen por medio de la placenta y las membranas extraembrionarias que rodean al embrión y actúan como la interfase entre este y la madre. Los tejidos que constituyen la interfase fetal-materna (placenta y corion) son derivados del trofoblasto, que se separa de la masa celular interna y rodea a los precursores celulares del embrión en sí mismo incluso mientras el cigoto en fase de segmentación discurre por la trompa uterina en su camino hacia la pared del útero para la implantación. Otros tejidos extraembrionarios proceden de la masa celular interna. Entre ellos se encuentran el amnios (un derivado ectodérmico), que constituye una cápsula protectora rellena de líquido alrededor del embrión; el saco vitelino (un derivado endodérmico), que en los embriones de los mamíferos ya no tiene una función principal nutritiva; el alantoides (un derivado endodérmico), cuya función es la eliminación de los desechos del embrión, y la mayor parte del mesodermo extraembrionario, que constituye el cordón umbilical, el tejido conjuntivo que soporta las membranas extraembrionarias y los vasos sanguíneos que irrigan estas estructuras.

TEJIDOS EXTRAEMBRIONARIOS

AMNIOS

A medida que el embrión inicial presenta los plegamientos craneocaudal y lateral, la membrana amniótica rodea al cuerpo del embrión como una bolsa llena de líquido, lo que hace que este quede suspendido en un ambiente líquido durante todo el embarazo. El líquido amniótico actúa como un sistema de amortiguación frente a las lesiones mecánicas que podrían afectar al feto; además, facilita el crecimiento, permite los movimientos normales del mismo y lo protege frente a las adherencias. La fina membrana amniótica está constituida por una capa única de células

ectodérmicas extraembrionarias, revestida por otra capa no vascularizada de mesodermo extraembrionario. Al tiempo que tiene lugar el crecimiento fetal, la cavidad amniótica se amplía de manera progresiva hasta que su contenido de líquido alcanza un máximo de casi 1 litro a las 33-34 semanas de gestación.



En muchos aspectos, el líquido amniótico puede considerarse como un trasudado diluido del plasma materno, aunque su origen y su dinámica de intercambio son aspectos complejos que no han sido detallados por completo. En la producción del líquido amniótico existen dos fases. La primera abarca las 20 primeras semanas de la gestación, y durante la misma la composición del líquido amniótico es muy similar a la de los líquidos fetales. A lo largo de este período a piel fetal está escasamente queratinizada, y hay pruebas de que tanto los líquidos como los electrolitos pueden presentar difusión libre a través del ectodermo embrionario de la piel. Además, la membrana amniótica en sí misma segrega líquidos, y diversos componentes del suero materno la atraviesan.

PLACENTA Y MEMBRANAS EXTRAEMBRYONARIAS

A medida que avanza la gestación (en especial después de la semana 20, cuando la epidermis fetal empieza a queratinizarse), aparecen cambios en el origen del líquido amniótico. No existe un acuerdo completo acerca de las fuentes del líquido amniótico (y de su contribución relativa) durante la segunda mitad de la gestación. Sin embargo, se sabe que se producen contribuciones cada vez mayores de orina fetal, de filtración procedente de los vasos sanguíneos maternos cercanos al corion liso (en estrecha aposición sobre la membrana amniótica en esta fase) y, posiblemente, de filtración de los vasos fetales en el cordón umbilical y en la placa coriónica. Durante el tercer trimestre de embarazo el líquido amniótico se renueva por completo cada 3 horas, y en la gestación a término la tasa de intercambio de líquido puede aproximarse a 500 ml/hora. Aunque gran parte del líquido amniótico se intercambia a través de la membrana amniótica, la deglución fetal es un mecanismo significativo en las fases finales de la gestación, en las que el feto deglute unos 20 ml de líquido a la hora. En última instancia, el líquido amniótico deglutido alcanza el torrente sanguíneo fetal tras su absorción a través de la pared intestinal. El agua ingerida puede abandonar la circulación fetal a través de la placenta. Durante el periodo fetal, la orina excretada por el feto contribuye a la formación del líquido amniótico.

TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL LÍQUIDO AMNIOTICO

La cantidad normal de líquido amniótico en la gestación a término está entre 500 y 1.000 ml. Una cantidad excesiva (>2.000 ml) representa un hidramnios. Este trastorno se asocia a menudo a embarazos múltiples y a cuadros de atresia esofágica o anencefalia (una malformación congénita caracterizada por la presencia de defectos graves en la cabeza, acompañados con frecuencia por la imposibilidad de deglución [v. fig. 8-4]). Estos datos de tipo circunstancial apoyan la función significativa que desempeña la deglución fetal en el equilibrio global del intercambio de líquido amniótico. Una cantidad escasa de líquido amniótico (<500ml) constituye un oligohidramnios. Este trastorno se asocia a menudo a agenesia renal bilateral (ausencia de riñones), lo que indica la función que desempeña la excreción urinaria fetal en la dinámica del líquido amniótico. El oligohidramnios también puede ser consecuencia de la rotura prematura de la membrana

amniótica, que tiene lugar en cerca del 10% de los embarazos. En el líquido amniótico existen numerosos componentes tanto fetales como maternos; se han detectado en él más de 200 proteínas de origen materno y fetal. Con las herramientas analíticas disponibles en la actualidad, es posible obtener abundante información respecto al estado del feto mediante el estudio de la composición del líquido amniótico. La amniocentesis consiste en la extracción de una pequeña cantidad de líquido amniótico por medio de la introducción de una aguja a través del abdomen de la madre hasta la cavidad amniótica. Como la cantidad de líquido amniótico en los embriones iniciales es escasa, la amniocentesis no se suele realizar hasta la semana 13.^a o 14.^a de la gestación. El líquido amniótico tiene propiedades bacteriostáticas que pueden explicar la baja incidencia de infecciones tras la amniocentesis. Las células fetales presentes en el líquido amniótico pueden ser estudiadas mediante cultivo para la detección de diferentes defectos cromosómicos y metabólicos. Las técnicas más recientes permiten en la actualidad estudiar los cromosomas de las células recién obtenidas, sin necesidad de esperar 2 o 3 semanas para que crezcan en cultivo y proliferen hasta un nivel que permita el análisis genético. Además de la detección de defectos cromosómicos (p. ej., trisomía), es posible determinar el sexo del feto mediante análisis cromosómico directo. Muchas células del líquido amniótico han mostrado poseer propiedades de las células madre. En todo caso, las células madre amnióticas tienen una gran capacidad para diferenciarse en una amplia variedad de tipos de células maduras, como si de células madre embrionarias se tratara. La presencia de una concentración elevada de B-fetoproteína (una proteína del sistema nervioso central) en el líquido amniótico es un potente indicador de un defecto del tubo neural. La madurez fetal se puede evaluar determinando la concentración de creatinina o el cociente lecitina/ esfingomielina (que refleja el grado de madurez de los pulmones). El estudio del líquido amniótico también permite determinar la gravedad de la eritroblastosis fetal (enfermedad Rh).

La placenta facilita el intercambio de gases y nutrientes entre la madre y el feto. A partir de la novena semana de desarrollo el feto requiere de una mayor demanda de nutrientes, lo cual origina cambios importantes en la placenta.

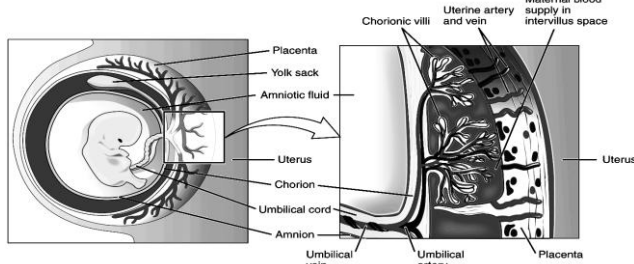


PLACENTA Y MEMBRANAS EXTRAEMBRYONARIAS

El componente fetal de la placenta deriva del trofoblasto y del mesodermo extraembrionario, el componente materno, deriva del endometrio uterino. El sistema capilar que se desarrolla en el núcleo de los tallos vellosos entra en contacto con los capilares de la placa coriónica y del pedículo de fijación, de esta manera se origina el sistema vascular extraembrionario. La sangre materna entra en la placenta procedente de las arterias espirales del útero. La invasión de las arterias espirales por parte de las células citotrofoblasticas, transforma estos vasos de pequeño diámetro y alta resistencia en vasos de gran diámetro y baja resistencia, capaces de proporcionar mayores cantidades de sangre materna a los espacios intervillosos.

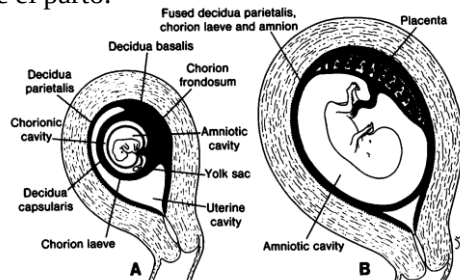
CORION FRONDOSO Y DECIDUA BASAL

A medida que avanza el embarazo, las vellosidades del polo embrionario continúan creciendo y expandiéndose, lo que origina el corion frondoso. (corion vellosos) Las vellosidades del corion abembrionario degeneran y hacia el tercer mes esta parte es lisa corion liso.



Decidua o capa funcional del endometrio, la decidua que cubre el corion frondoso o decidua basal, esta formada por una capa compacta de células grandes, llamadas células deciduales, contienen grandes cantidades de lípidos y glucógeno. La placa decidual esta fuertemente conectada al corion. La capa decidual que cubre el polo abembrionario es la decidua capsular.

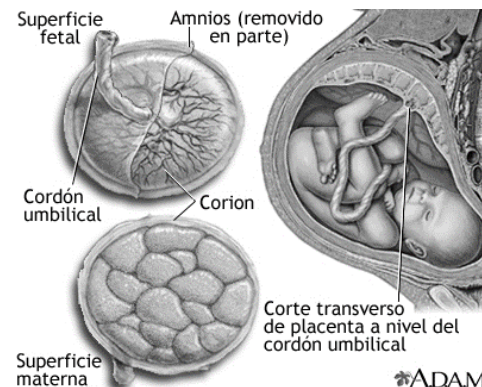
Placenta: formada por el corion frondoso y la decidua basal. La fusión del amnios y el corion forman la membrana amniocoriónica, la cual es la que se rompe durante el parto.



PLACENTA A TÉRMINO

- Forma discoide.
- Mide de 15 a 25 cm de diámetro
- 3 cm de grosor
- Pesa entre 500 y 600 grs.

En el momento del nacimiento se desgarra de la pared uterina y sale aproximadamente después de 30 min de que el bebé nació. Es expulsada de la cavidad uterina como las secundinas. Placenta del lado materno, tiene entre 15 y 20 cotiledones cubierta por la decidua basal, los surcos entre los cotiledones están formados por tabiques deciduales. Placenta, superficie fetal, cubierta por la placa coriónica, el corion a su vez, esta cubierto por el amnios, se ven los vasos coriónicos que convergen hacia el cordón umbilical.



La membrana placentaria esta formada por cuatro capas:

- El revestimiento endotelial de los vasos fetales.
- Tejido conjuntivo del núcleo de las vellosidades
- Capa citotrofoblástica
- El sincitio.

La membrana placentaria no es una verdadera barrera ya que muchas sustancias la atraviesan libremente.

FUNCIONES DE LA PLACENTA

- Intercambio de productos metabólicos y gaseosos.
- Producir hormonas.

El intercambio de oxígeno, dióxido de carbono y monóxido de carbono, se realiza por difusión simple. Al final del embarazo el feto extrae entre 20 y 30 ml de oxígeno por minuto de la circulación materna. El flujo de sangre es esencial, debido a que la cantidad de oxígeno que le llega al feto depende principalmente de la aportación y no de la difusión. Intercambio de nutrientes y electrolitos como aminoácidos, ácidos grasos libres,

PLACENTA Y MEMBRANAS EXTRAEMBRYONARIAS

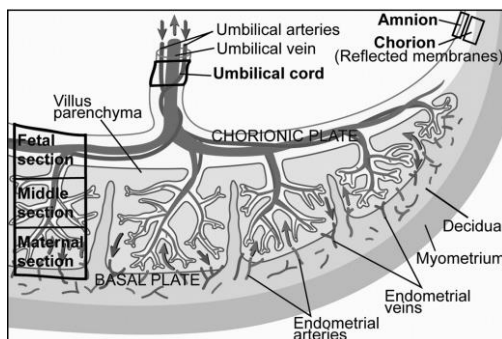
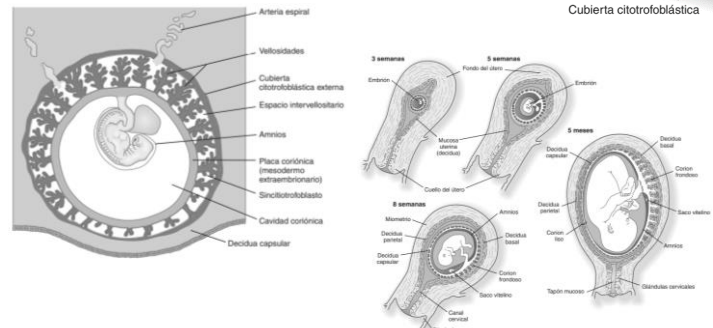
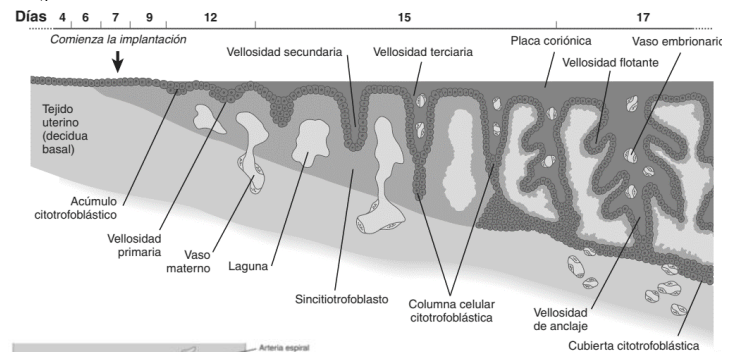
carbohidratos y vitaminas aumenta conforme avanza el embarazo. Transmisión de anticuerpos maternos: al final del tercer trimestre el feto produce todos los componentes del complemento. Las inmunoglobulinas IgG materna, se transporta de la madre al feto a las 14 semanas. Con esto el feto adquiere inmunidad pasiva contra diversas enfermedades infecciosas. Los RN producen su propia IgG pero adquieren las concentraciones de adulto hasta los 3 años de edad. Producción de hormonas: Progesterona, hormonas estrogénicas (estriol). Las concentraciones elevadas de estrógenos estimulan el crecimiento del utero y de las glándulas mamarias. Hormona gonadotropina coriónica humana (los primeros 4 meses de embarazo)

Somatomamotropina, da prioridad al feto respecto a la glucosa sanguínea materna, con efecto diabético en la madre, también influye el desarrollo de las mamas para la producción láctea. A las 5 semanas de desarrollo pasan por el pedículo de fijación el alantoides, vasos umbilicales (2 arterias y una vena), conducto vitelino con los vasos vitelinos y el conducto que conecta la cavidad intraembrionaria con la extraembrionaria. En las siguientes etapas de desarrollo; conducto del saco vitelino, vasos umbilicales, asas intestinales y el resto del alantoides. Al final del tercer mes, las asas intestinales se retiran hacia dentro del feto y la cavidad del cordón se oblitera. Alantoides y conducto vitelino junto con sus vasos también se obliteran, quedando solamente los vasos umbilicales, rodeados de gelatina de Wharton.

Este líquido sirve de colchón protector.

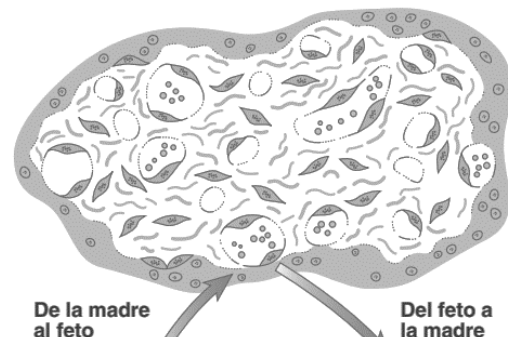
- Absorbe las sacudidas
- Evita que el embrión se adhiera al amnios
- Permite que el feto se mueva.

El volumen del líquido amniótico se reemplaza cada 3 hrs. Al inicio del 5° mes el feto se traga el líquido amniótico (400 ml) en este mismo mes, la orina fetal se añade al líquido amniótico. Durante el nacimiento la membrana amniocoriónica ejerce presión hidrostática ayudando a dilatar el cérvix.



LIQUIDO AMNIOTICO

Líquido claro, producido por las células amnióticas, pero principalmente de la sangre materna. Aumenta desde 30 ml en la semana 10 de gestación
450 ml en la semana 20 de gestación
800 a 1000 ml en la semana 37.



De la madre al feto

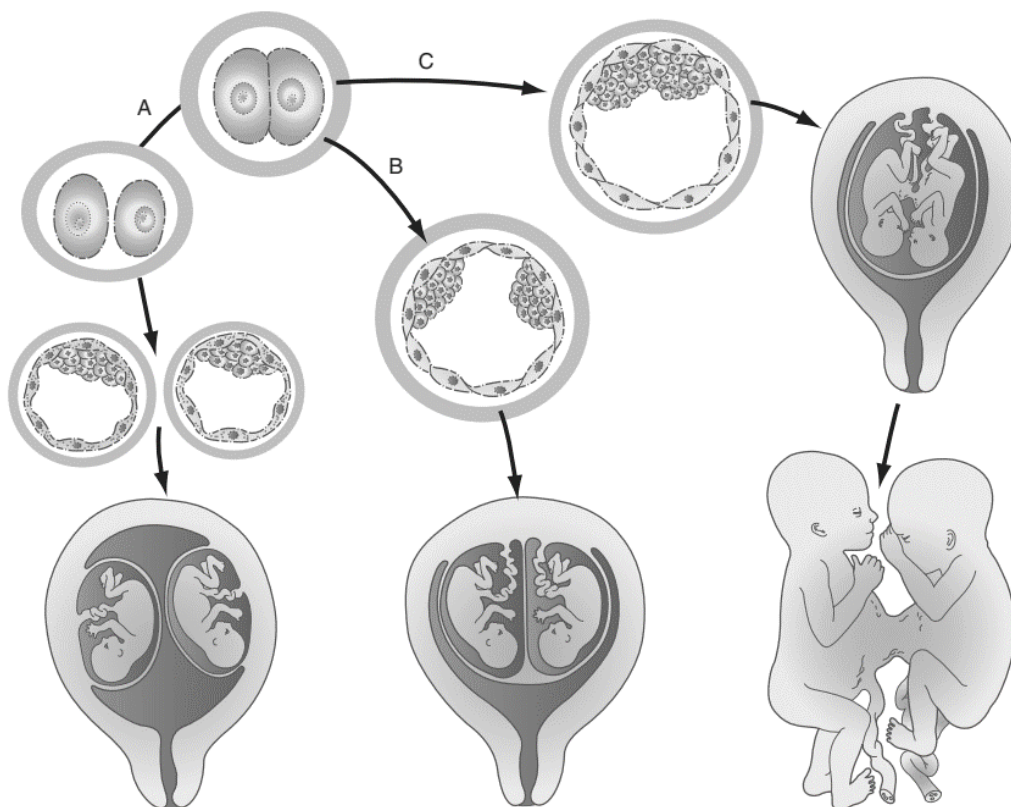
O₂
Agua, electrolitos
Nutrientes
Carbohidratos
Aminoácidos
Lípidos
Hormonas
Anticuerpos
Vitaminas
Hierro, oligoelementos
Fármacos
Sustancias tóxicas
Alcohol
Algunos virus

Del feto a la madre

CO₂
Agua, electrolitos
Urea, ácido úrico
Creatinina
Bilirrubina
Hormonas
Antígenos de los hematíes

EMBARAZOS GEMELARES

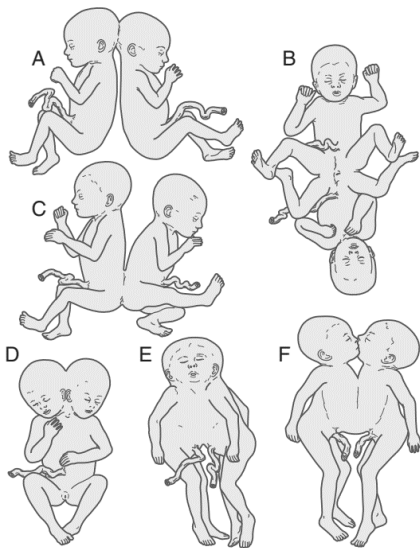
Algunos tipos de gemelos representan un experimento natural que muestra la enorme capacidad reguladora de los embriones humanos durante sus primeras fases. En Estados Unidos, aproximadamente 1 de cada 90 gestaciones es gemelar, y 1 de cada 8.000 da lugar a trillizos. Del número total de gemelos nacidos, cerca de dos tercios son fraternos o dicigóticos, y el otro tercio está compuesto por gemelos idénticos o monocigóticos. Los gemelos dicigóticos son el resultado de la fecundación de dos óvulos, y en su mecanismo de formación está implicado el control endocrino de la ovulación. Los gemelos monocigóticos y algunos trillizos son el resultado de la fecundación de un óvulo. Surgen a partir de la subdivisión y separación de un único embrión. Aunque, en teoría, los gemelos monocigóticos podrían aparecer tras la separación de un embrión de dos células, por lo general se acepta que la mayor parte deriva de la subdivisión de la masa celular interna en un blastocisto, o tal vez incluso de la separación del epiblasto epitelial unos pocos días después. Dado que la mayoría de los gemelos monocigóticos son normales, el embrión humano en su fase temprana puede obviamente subdividirse, y cada componente regularse para formar un embrión normal. En el momento del parto cabe hacer inferencias sobre el origen y las relaciones de los nacimientos múltiples mediante la disposición de las membranas extraembrionarias. Aparentemente, entre la mayoría de los gemelos, uno de ellos no sobrevive hasta el nacimiento. Esto pone de manifiesto que quizás la mayoría de los productos de la concepción no sobreviven. De acuerdo con estas estimaciones, como mucho uno de cada ocho recién nacidos vivos es un miembro superviviente de una pareja de gemelos. Los cuatrillizos o los partos múltiples de grado superior son muy infrecuentes. En el pasado, podía tratarse de una combinación de ovulaciones múltiples y separación de embriones únicos. En la era actual de las técnicas reproductivas, la mayoría de los partos múltiples, en ocasiones hasta de septillizos, puede atribuirse a los efectos secundarios de los fármacos administrados a la madre para estimular la fecundidad.



Modalidades de gemelos monocigóticos. A, Segmentación de un embrión en su fase inicial; cada mitad se desarrolla como un embrión independiente por completo. B, Separación de la masa celular interna de un blastocisto y generación de dos embriones incluidos en un trofoblasto común. Este es el tipo más frecuente de formación de gemelos. C, Si la masa celular interna no se separa del todo o si se vuelven a unir distintas porciones de la misma, puede dar lugar a siameses.

EMBARAZOS GEMELARES

La separación de parte de un embrión es en ocasiones incompleta, y aunque se forman dos embriones, están unidos por un puente tisular de proporciones variables. Cuando esto ocurre, se denominan gemelos unidos (en ocasiones llamados de forma coloquial siameses). La extensión de la unión abarca desde una conexión relativamente fina en el tórax o en la espalda hasta las fusiones masivas a lo largo de gran parte del eje corporal. En las figuras 3-14 y 3-15 se ofrecen ejemplos para ilustrar la amplia variedad de tipos de gemelos unidos. Con el creciente perfeccionamiento de las técnicas quirúrgicas, los gemelos con grados más complejos de fusión pueden separarse. Una variedad mucho menos frecuente de gemelos unidos es la del gemelo parásito, en el que una porción mucho más pequeña del organismo, pero con frecuencia notablemente completa, sobresale en el cuerpo de un gemelo anfitrión por lo demás normal (fig. 3-16). Los lugares más comunes a los que se fijan los gemelos parásitos son la región bucal, el mediastino y la pelvis. El mecanismo de los gemelos unidos no ha sido demostrado a nivel experimental de forma directa, pero la fusión secundaria parcial de unas partes inicialmente separadas de la masa celular interna o la formación de dos líneas primitivas en un único embrión son posibles explicaciones teóricas al respecto (v. cap. 5). Un fenómeno descubierto a menudo en los siameses es la inversión de la simetría orgánica en uno de ellos (v. fig. 3-15B). Dicha circunstancia es frecuente en los órganos duplicados o en todo el embrión. Hace más de un siglo, este fenómeno fue registrado en una gran variedad de situaciones biológicas y se incorporó a lo que actualmente se denomina regla de Bateson, que mantiene que cuando las estructuras duplicadas se unen durante fases críticas de su desarrollo, una de ellas es la imagen especular de la otra. A pesar del conocimiento de este fenómeno durante mucho tiempo, sólo en los últimos años ha empezado a comprenderse el mecanismo subyacente a la inversión de la simetría.



Tipos de siameses. A, Fusión de cabezas (cefalópago). B y C, Fusión de nalgas (pigópago). D, Fusión amplia de la cabeza y el tronco, que conlleva una reducción en el número de miembros y un único cordón umbilical. E, Fusión de cabeza y tórax (cefalotoracópago). F, Fusión de tórax (toracópago).



Gemelo parásito que surge de la región pélvica del gemelo anfitrión. Puede observarse una pierna bien definida y algo de pelo en el gemelo parásito. (Por cortesía de M. Barr, Ann Arbor, Mich.)



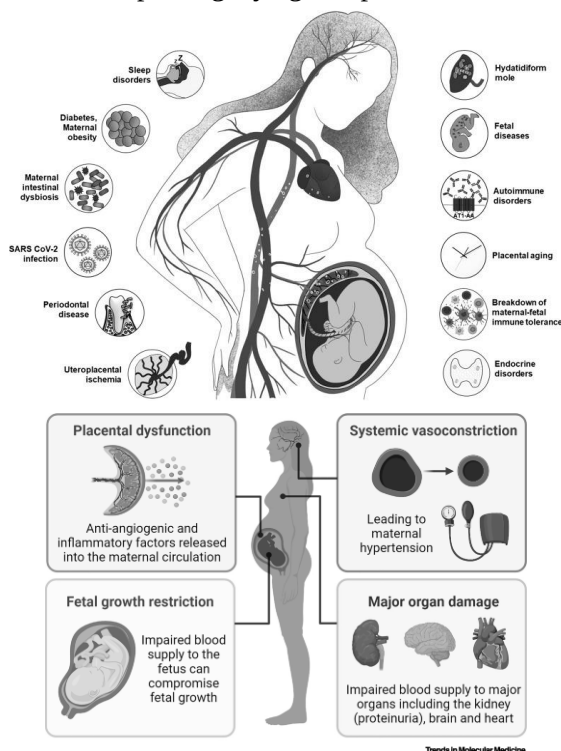
A, Gemelos siameses con una amplia unión del tronco (toracópago). B, Disección de los tubos digestivos pertenecientes a los gemelos anteriores, que muestra la fusión parcial del intestino delgado y la simetría especular de los estómagos. (Por cortesía de M. Barr, Ann Arbor, Michigan.)



CONSIDERACIONES CLÍNICAS: 3MES AL NAC.

PREECLAMPSIA

La preeclampsia (PE) es una enfermedad propia del embarazo, parto y puerperio, que posee un origen multisistémico, el cual se relaciona básicamente con un desarrollo anormal de la placenta y con la interacción de múltiples factores que llevan a daño endotelial. En el orden clínico se define que la tensión arterial es el elemento diagnóstico y pronóstico más importante, por su relación directa con la morbilidad y mortalidad tanto materna como perinatal. La PE se define por tanto por hipertensión arterial (HTA) (mayor a 140/90 mmHg) y proteinuria (mayor de 0,3g en 24 horas) después de las 20 semanas de gestación. En ausencia de proteinuria, la preeclampsia se diagnostica como hipertensión asociada a trombocitopenia (recuento de plaquetas menor de 100 000/ μ L), disfunción hepática (niveles elevados dos veces la concentración normal de las transaminasas hepáticas en sangre), aparición de insuficiencia renal (creatinina elevada en sangre mayor de 1,1 mg/dL o el doble de creatinina sanguínea en ausencia de otra enfermedad renal), edema pulmonar o trastornos cerebrales o visuales de novo. La aparición de un edema pulmonar añade severidad a una patología ya grave por definición.



BARRERA PLACENTARIA

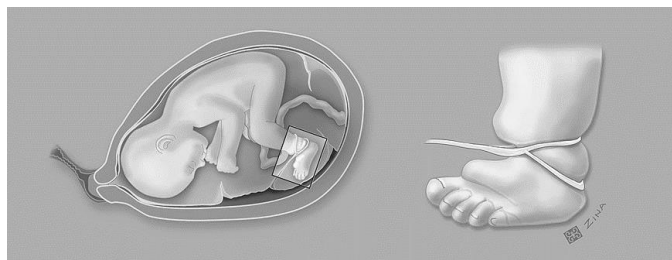
La mayoría de las hormonas maternas no cruzan la barrera placentaria. Las hormonas que si cruzan son la tiroxina y algunos gestágenos sintéticos. Virus que atraviesan la barrera placentaria: virus de la rubéola, Cocksackie, viruela, varicela, sarampión, poliomielitis y citomegalovirus. Pueden provocar la muerte de algunas células y anomalías congénitas. La mayoría de los fármacos y sus metabolitos cruzan la placenta, algunos causan daños graves al embrión. Consumo de heroína y cocaína por parte de la madre puede provocar que el feto presente adicción.

ANOMALÍAS DEL CORDÓN UMBILICAL

Al momento del nacimiento el cordón umbilical mide de 1 a 2 cm de diámetro y entre 50 y 60 de longitud. Puede tener falsos nudos, un cordón muy largo puede rodear el cuello del feto, pero un cordón corto que se enreda puede causar problemas a la hora del parto al tirar de la placenta y separarla de su punto de unión al útero. Los cordones con una sola arteria poco frecuentes, en estos bebés hay un 20% de probabilidades de tener defectos cardíacos y vasculares.

BRIDAS AMNIÓTICAS

Los desgarros del amnios provocan bridas amnióticas que pueden rodear parte del feto (extremidades y dedos) provocando amputaciones o anillos de constricción, deformaciones craneofaciales. (se desconoce el origen de las bridas).





CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #20

Paciente de 45 días de nacido, masculino, blanco, parto eutócico a término, que acude a consulta de dermatología remitido de su área de salud porque, según refiere su mamá, el niño nació con una "manchita" roja en la frente y que rápidamente ha crecido aumentando su volumen y color. Examen físico: presencia de una tumoración que abarcaba el nacimiento de la ceja y se extendía por el ángulo interno del ojo izquierdo hasta el dorso de la pirámide nasal, se observa discreta disminución del orificio ocular con relación al ojo derecho. El aumento de volumen presenta porciones de piel de color normal con ligero tinte azulado, y otras donde se evidencian placas bien definidas de color rojo intenso. El resto del examen físico fue negativo. Se interconsulta el niño con el especialista en oftalmología, y el fondo de ojo fue normal. Se realiza ultrasonido Doppler de la lesión que arroja lesión heterogénea muy vascularizada, que se extiende hasta tejido celular subcutáneo (TCS). US abdominal: no presencia de angiomas en vísceras, riñones, hígado, páncreas y bazo normal. APP: sin datos de interés. APF: madre con antecedente de trastornos atópicos. Se propone tratamiento con propranolol, previa valoración con cardiología: ecocardiograma (ECO) y EKG normales. Impresión diagnóstica (ID): HI.



Imágenes tomadas previo y posterior al manejo con tratamiento indicado.

Dx: _____

Tx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #21

A 31-year-old multigravid woman was referred to our university hospital at an 11-week gestation because of a conjoined twin uned in the turaco-esophagic zone diagnosed by ultrasonography. Her last menstrual date was unknown. She had no personal or family history of twins. Sonography was performed and two fetuses with 2 arms, 2 legs, and 2 heads were visualized. The twins were joined at the thorax and upper abdomen. There was a single umbilical cord, and only one fetal heart was observed (Figure 1). The placenta was localized anteriorly, and one artery and one vein were seen in the umbilical cord. On the basis of these findings, the diagnosis of terata anacatatidyma, thoracopagus, conjoined twins was made (Figures 2(a) and 2(b)), and the parents were informed about the malformation and the twins' poor chance for survival. The parents decided to terminate the pregnancy. A written informed consent was taken from the family, and the termination of pregnancy was approved by the Medical Ethics Committee. The next two days, after induction of labor with prostaglandin, a vaginal delivery of the conjoined twins was achieved without complication.

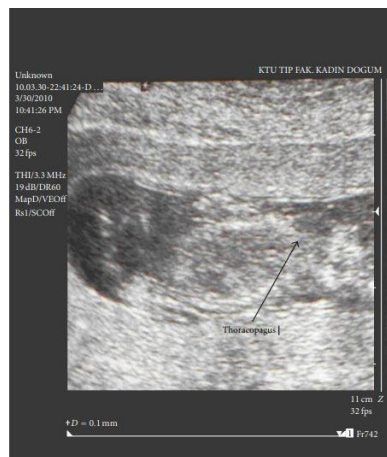


FIGURE 1: Image of conjoined twins (thoracopagus) at 11 weeks' gestation.

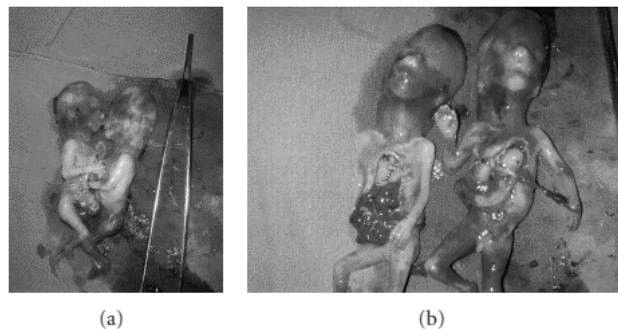


FIGURE 2: Image of conjoined twins after vaginal delivery at 11 weeks' gestation.

Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #22

Recién nacida de un segundo embarazo, de madre sin antecedentes personales patológicos ni crónico-degenerativos de importancia, con control prenatal adecuado a partir de la octava semana, en quien se sospechó el diagnóstico de gastrosquisis durante el segundo trimestre del embarazo, pero continuó su curso sin complicaciones (solo tuvo infección de vías urinarias al final del segundo trimestre). En la semana 38 se programó para cesárea; nació una niña sana, sin requerimiento de maniobras adicionales. La recién nacida obtuvo una calificación de Apgar de 8/9, peso de 4100 g y talla de 51 cm. A la exploración física se encontró con buen estado general, reactiva, tórax simétrico, con adecuada ventilación y sin dificultad respiratoria; se observó una masa abdominal en la pared anterior, correspondiente a un gemelo siamés, con agenesia casi total, únicamente constituido por la región cefálica y tronco dismórfico. El resto de las estructuras del gemelo sano se observaron sin alteración. La recién nacida continuó con cuidados generales en la incubadora y se aplazó la lactancia materna; después de dos días de vida extrauterina se realizó una tomografía toraco-abdominal simple y contrastada para establecer el protocolo de estudio y decidir el tipo de procedimiento quirúrgico. Clínicamente se encontraba estable. Figura 1 La tomografía computada en plano sagital mostró ambos gemelos con las siguientes características: gemelo parásito (no viable) y dominante (sana) unidos a través de un defecto en la pared abdominal anterior, de aproximadamente 60 x 58 mm, por el que se evidenció el paso de una porción del lóbulo izquierdo del hígado del gemelo dominante, hacia la rudimentaria cavidad abdominal del gemelo parásito. También se observaron algunas asas del intestino delgado y remanentes de colon proximal proyectados hacia el saco abdominal. La tomografía en 3D mostró la imagen del gemelo dominante formado de acuerdo con su edad; sin embargo, el gemelo parásito fue rudimentario, lográndose visualizar porciones de cráneo, la columna, la pelvis y los huesos proximales de los miembros torácicos y pélvicos; en el tórax se observó el corazón rudimentario, formado por una sola cámara cardíaca. Figura 2. Después de tres días de vida extrauterina se practicó la intervención quirúrgica, mediante una incisión lateral izquierda y la separación por planos desde la piel, el tejido celular subcutáneo y los trayectos musculares hasta identificar los órganos herniados del gemelo dominante al parásito; ningún órgano vital se encontraba compartido, solo se observó la herniación de una pequeña porción del hígado y de las asas intestinales del gemelo dominante al parásito, por lo que se reintrodujo el sistema digestivo del gemelo dominante y se efectuó la extirpación completa del gemelo parásito. Se cerró la pared con colocación de una malla plana para evitar una posible recidiva de la herniación. El transoperatorio transcurrió sin complicaciones y la paciente salió del quirófano con intubación orotraqueal. Aunque la herida quirúrgica fue limpia, permanecía bien afrontada y sin datos de sangrado activo ni infección. Al día siguiente del procedimiento se intentó retirar la intubación orotraqueal; sin embargo, debido a insuficiencia respiratoria permaneció intubada 5 días más, hasta que toleró la extubación de forma adecuada. Además, requirió apoyo inotrópico con dobutamina por tensión arterial media por debajo del percentil 5, con suspensión del protocolo cuatro días después, con evolución satisfactoria. La recién nacida continuó con nutrición parenteral durante una semana, hasta que toleró la vía oral. Después de descartar la coexistencia de posibles anomalías congénitas asociadas, fue dada de alta del hospital a los 17 días de vida extrauterina, hemodinámicamente estable, sin desequilibrio hidroelectrolítico y neurológicamente sin datos de focalización. La paciente se programó a citas de control en el servicio de Cirugía pediátrica; puesto que ya no acudió se desconoce su estado de salud actual.



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #22



Figura 1. Gemelos siameses recién nacidos. Porción caudal del gemelo parásito (A), tórax del gemelo dominante y encima la porción cefálica del gemelo parásito, con estructuras faciales identificables (ojos, orejas y nariz) (B), y eje longitudinal del paciente y su unión a través de la porción abdominal (C).



Figura 2. Tomografía en 3D. Reconstrucción volumétrica que muestra la relación entre ambos gemelos (A,B); órganos herniados a través de la pared abdominal (lóbulo izquierdo del hígado e intestino delgado), comprobado con medio de contraste positivo vía oral; y estructuras óseas de ambos gemelos, independientes (C).

Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #23

Paciente varón de 1 año y 9 meses de edad que acude como paciente ambulatorio al Servicio de Cirugía Plástica por presentar malformaciones en miembros desde su nacimiento. La madre cuenta que usó anticonceptivos orales al inicio del embarazo, hasta el 5° mes de gestación y realizó de forma tardía la primera consulta prenatal. A los 7 meses, mediante examen con ultrasonido, se diagnosticó una malformación del antebrazo derecho del feto. Tras el nacimiento mediante parto normal, se identificaron una serie de malformaciones que incluían bandas de constricción en el tercio medio del antebrazo derecho y en el tercer dedo de la mano izquierda, sindactilia y amputaciones de algunas falanges distales de manos y pies (Fig. 1-4). Tras los exámenes preoperatorios de rutina y con el consentimiento por parte de los Servicios de Pediatría y Anestesiología, indicamos tratamiento quirúrgico. El plan operatorio incluía la resección de las bandas y la realización de zetaplastias para la liberación de los anillos fibrosos. El paciente fue sometido a anestesia general y se respetaron todas las normas de asepsia y antisepsia. Realizamos colgajos rectangulares asociados a zetaplastias para la liberación del 3° dedo de la mano izquierda y de la banda de constricción del antebrazo derecho; después liberamos el 1° y 5° dedos de la mano derecha mediante la confección de zetaplastias múltiples para corregir las retracciones. Las suturas se realizaron con poliamida 4/00. La evolución postoperatoria fue satisfactoria con buen resultado estético y funcional (Fig. 5-6)



Fig. 5. Postoperatorio a los 3 años del antebrazo derecho.

Fig. 5. Pós-operatório de 3 anos em antebraço direito.



Fig. 6. Postoperatorio a los 3 años de la mano izquierda.

Fig. 6. Pós-operatório 3 anos em mão esquerda.

Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico

PRÁCTICA DE LABORATORIO #5

PLACENTA Y ANEXOS EMBRIONARIOS

Objetivos:

- Comprender los procesos esenciales para la formación y funcionamiento de la placenta y sus anexos.
- Identificar las características físicas normales de una placenta humana.
- Reconocer anomalías en su estructura.

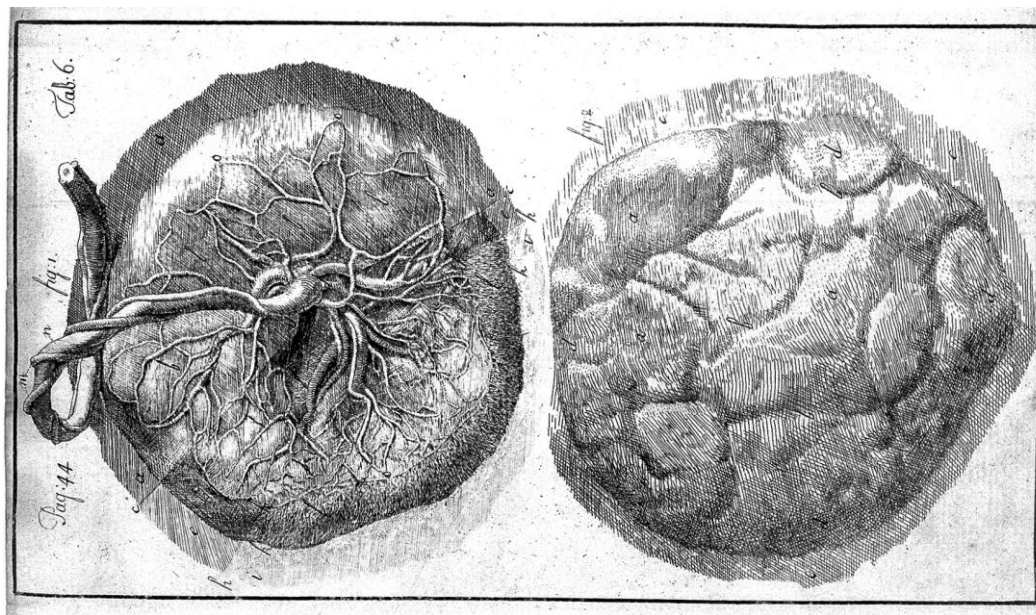
La placenta es un órgano que tiene como papel fundamental la comunicación entre la madre y el embrión/feto durante la gestación. Se desarrolla de los tejidos extraembrionarios del saco gestacional y los tejidos endometriales de la madre.

CARACTERÍSTICAS DE LA PLACENTA

La placenta madura tiene forma de disco con 20 cm. de diámetro, 3 cm. de grosor y 500 - 600 g. de peso. Se le describen dos caras, una materna y una fetal.

Cara fetal: se caracteriza por ser lisa y tener un aspecto brillante, debido a la aposición de la membrana amniótica, a través de la cual se logran visualizar los vasos coriónicos que convergen hacia el cordón umbilical; otra característica muy importante es que en ella se inserta el cordón umbilical.

Cara materna: tiene un aspecto mate, está en íntima relación con la cavidad uterina y presenta elevaciones irregulares en su superficie llamadas: cotiledones, las cuales están cubiertas de decidua basal y separadas por surcos formados a partir de los tabiques uterinos. Los cotiledones son de 15 a 20 y cada uno contiene una vellosidad precursora principal con todas sus ramas.



Cara _____ Cara _____

Las especificaciones sobre placenta fueron ya tratadas en su apartado indicado. Con un buen refuerzo del apartado teórico se procede a realizar la disección de placenta.



MATERIALES POR EQUIPO

- Una Placenta Humana, o en su defecto imágenes de alta resolución de ésta
- Recipiente o Charola
- Lupa
- Regla
- Dos estuches de disección completos
- Hoja de bisturí N°22
- Bolsa de residuos biológico-infecciosos
- Solución Fisiológica
- Báscula pequeña
- Estereoscopio

MATERIALES PERSONALES

- Guantes de Nitrilo
- Bata
- Material de Limpieza

PROCEDIMIENTO

1. Colocar la placenta en el recipiente o charola.
2. Medir el cordón umbilical y la placenta en todas sus dimensiones y registrar los datos obtenidos en la tabla.
3. Observar a fondo las características que presenta la cara fetal y la materna.
4. Describir su color, forma, número de coriletones, vasos que presenta el cordón umbilical y registrarlas.
5. Seccionar un corileton con el bisturí, usar la lupa o estereoscopio para observar los detalles. Se puede usar la solución fisiológica para limpiarlo.
6. Seccionar transversalmente el cordón umbilical y ubicar arterias y venas, Registrar los resultados gráficamente en el círculo de la zona inferior derecha.
7. Depositar la placenta y los pedazos seccionados en la bolsa de residuos biológico-infecciosos.
8. Limpiar y guardar el material utilizado y las instalaciones del laboratorio.

Se entregará un reporte de la práctica redactando los resultados y aprendizajes personales de la misma de la extensión deseada por el alumno. Podrá ser realizada a computadora o a mano y deberá ser entregada físicamente o enviada en línea a discreción del instructor al cargo.

PLACENTA

Dimensiones y Aspecto

Largo (cm)

Ancho (cm)

Altura (cm)

Peso (kg)

Color

COTILEDONES

Número Total

Medidas Unit.

Largo (cm)

Ancho (cm)

Altura (cm)

Peso (kg)

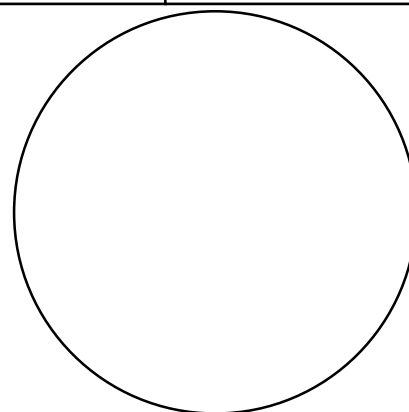
Color

CORDÓN UMBILICAL

Largo (cm)

Ancho (cm)

Altura (cm)





CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO

Paciente femenina gestante de 38 semanas acude al servicio de GyO para realización de cesárea. No tuvo ninguna complicación en su embarazo y no acudió a una monitorización ginecológica debido a su bajo nivel económico. Al momento de la cirugía usted visualiza ésta imagen. Responda los acervos correspondientes.



Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico

TEMA 7

ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y DIAGNÓSTICO PRENATAL

Defecto del nacimiento, malformación congénita y anomalía congénita son conceptos sinónimos que se utilizan para describir trastornos estructurales, conductuales, funcionales y metabólicos presentes al nacer. Los términos que se usan para describir el estudio de estos trastornos son teratología (del griego, teratos, monstruo) y dismorfología. Las anomalías estructurales mayores se identifican en cerca de 3% de los nacidos vivos, y los defectos congénitos son una causa importante de mortalidad infantil, al generar alrededor de 25% de las muertes en esta población. Representan la quinta causa de pérdida potencial de vida antes de los 65 años y constituyen un factor importante de discapacidades. La frecuencia de defectos congénitos se puede encontrar en todas las poblaciones del mundo, sin importar etnia, raza, región geográfica, etc. Las causas de los defectos congénitos caen dentro de tres categorías: las que se deben a factores ambientales (15%), las causadas por factores genéticos (30%) y las que derivan de una interacción del ambiente con la susceptibilidad genética de la persona. La mayor parte de los defectos congénitos pertenece a esta última categoría (55%), y en casi todas estas malformaciones congénitas se desconocen detalles en torno a su origen.

Las malformaciones menores afectan a cerca de 15% de los neonatos. Estas anomalías estructurales, como la microtia (pabellones auriculares pequeños), las máculas pigmentadas y las hendiduras palpebrales cortas, no generan por sí mismas daño a la salud pero, en ciertos casos, se relacionan con defectos mayores. Por ejemplo, los neonatos con una anomalía menor tienen un riesgo de 3% de presentar otra mayor; los que padecen dos anomalías menores tienen un riesgo de 10%, y en aquellos con tres o más anomalías menores el riesgo se eleva a 20%. Así, las anomalías menores funcionan como indicadores para el diagnóstico de defectos subyacentes más graves. En particular, las anomalías del oído se reconocen con facilidad y sugieren otros defectos, al tiempo que se observan en casi todos los niños con malformaciones sindrómicas.

TIPOS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Muchas malformaciones ocurren durante la formación de estructuras, por ejemplo, en el periodo de la organogénesis que se extiende desde el inicio de la tercera semana hasta el final de la octava semana de gestación (Fig. 9-2). Pueden traer consigo la ausencia completa o parcial de una estructura, o alteraciones de su configuración normal. Las malformaciones derivan de factores ambientales, genéticos o ambos, que actúan de manera independiente o conjunta. Las deformaciones son consecuencia de fuerzas mecánicas que moldean una parte del feto durante un periodo prolongado. Por ejemplo, el pie equino varo aducto se debe a la compresión dentro de la cavidad amniótica (Fig. 9-4). Las deformaciones también afectan al sistema musculoesquelético y pueden ser reversibles tras el nacimiento. Un síndrome es un grupo de anomalías que ocurren juntas y tienen una causa común específica. Este término indica que se estableció un diagnóstico y que se conoce el riesgo de recurrencia. En contraste, una asociación es la presentación no aleatoria de dos o más anomalías que se presentan juntas con más frecuencia que por el simple azar, pero cuya causa no se ha identificado.



FACTORES AMBIENTALES

Hasta el inicio de la década de 1940 se asumía que los defectos congénitos se debían ante todo a factores hereditarios. Cuando N. Gregg descubrió que la rubeola que afectaba a la madre durante una fase temprana del embarazo generaba anomalías en el embrión, se hizo evidente que las malformaciones congénitas en el humano también podían derivar de factores ambientales. En 1961, las observaciones de W. Lenz vincularon los defectos de las extremidades con el sedante talidomida, y dejaron claro que los fármacos podían atravesar la placenta y producir defectos congénitos. Desde entonces muchos agentes se han identificado como teratógenos.

PRINCIPIOS DE LA TERATOLOGÍA

Factores que determinan la capacidad de un agente para producir anomalías congénitas.

1.- La susceptibilidad a los teratógenos depende del genotipo del embrión, además de la forma en como esta dotación genética interactúa con el ambiente.

En este caso también es importante el genoma materno, en lo relacionado al metabolismo de los fármacos, resistencia a las infecciones, así como otros procesos bioquímicos y moleculares que afectan al embrión.

2.- La susceptibilidad a los teratógenos depende de la fase del desarrollo en que se produce la exposición. (período sensible de la 3ª a la 8ª semana del embarazo)

3.- La dosis del teratógeno y el tiempo de exposición influye en como se manifiesta el desarrollo anómalo.

4.- Los teratógenos actúan de manera específica sobre tejidos y células en desarrollo induciendo una embriogénesis anómala.

La patogénesis provoca la muerte de las células, la disminución de la proliferación celular y alteración de otros fenómenos celulares.

5.- El desarrollo anómalo puede manifestarse con la muerte, malformaciones, retrasos del crecimiento y enfermedades funcionales.

Cuadro 9-1 Teratógenos relacionados con malformaciones humanas	
Teratógeno	Malformaciones congénitas
Agentes infecciosos	
Virus de la rubeola	Cataratas, glaucoma, defectos cardíacos, sordera, anomalías dentales
Citomegalovirus	Microcefalia, disfunción visual, discapacidad intelectual, muerte fetal
Virus de herpes simple	Microoftalmia, microcefalia, displasia retiniana
Virus de la varicela	Cicatrización cutánea, hipoplasia de las extremidades, discapacidad intelectual, atrofia muscular
Toxoplasmosis	Hidrocefalia, calcificaciones cerebrales, microoftalmia
Sífilis	Discapacidad intelectual, sordera
Agentes físicos	
Rayos X	Microcefalia, espina bífida, paladar hendido, anomalías de las extremidades
Hipertermia	Anencefalia, espina bífida, discapacidad intelectual
Agentes químicos	
Talidomida	Anomalías de las extremidades, malformaciones cardíacas
Aminopterina	Anencefalia, hidrocefalia, labio y paladar hendidos
Difenilhidantoína (fenitoína)	Síndrome fetal por hidantoína: defectos faciales, discapacidad intelectual
Ácido valproico	Defectos del cierre del tubo neural; anomalías cardíacas, craneofaciales y de las extremidades
Trimetadiona	Paladar hendido, defectos cardíacos, anomalías urogenitales y esqueléticas
Topiramato	Labio hendido, paladar hendido o ambos
Litio	Malformaciones cardíacas
Inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS)	Malformaciones cardíacas, defectos del cierre del tubo neural, atresia anal, fisuras faciales y muchos otros defectos
Ondansetrón	Fisuras faciales, defectos cardíacos
Opioides (codeína, hidrocodona, oxicodona)	Defectos del cierre del tubo neural, anomalías cardíacas, gastroquisis
Anfetaminas	Labio y paladar hendidos, defectos cardíacos
Warfarina	Anomalías esqueléticas (hipoplasia nasal, displasia puntiforme de las epífisis)
Inhibidores de la ECA	Retraso del crecimiento, muerte fetal
Mofetil micofenolato o micofenolato de mofetil	Labio y paladar hendidos, anomalías cardíacas, microtia, microcefalia
Alcohol	SAF, hendiduras palpebrales pequeñas, hipoplasia maxilar, defectos cardíacos, discapacidad intelectual
Isotretinoína (vitamina A)	Embriopatía por isotretinoína: pabellones auriculares dismórficos pequeños, hipoplasia mandibular, fisura palatina, anomalías cardíacas
Solventes industriales	Aborto espontáneo, prematuridad, bajo peso al nacer, anomalías cardíacas, craneofaciales y defectos del cierre del tubo neural
Mercurio orgánico	Síntomas neurológicos similares a los de la parálisis cerebral
Plomo	Retraso del crecimiento, trastornos neurológicos

TEMA 7
**ANOMALÍAS CONGÉNITAS
Y DIAGNÓSTICO PRENATAL**

MEDICAMENTOS Y AGENTES QUÍMICOS

El papel de los agentes químicos y los fármacos (medicamentos) en la generación de anomalías en el humano es difícil de valorar por dos razones: (1) casi todos los estudios son retrospectivos y dependen de la memoria de la madre para identificar el antecedente de exposición, y (2) las embarazadas toman muchos medicamentos. Un estudio de los National Institutes of Health encontró que en Estados Unidos las embarazadas tomaban en promedio cuatro medicamentos durante el embarazo. Sólo 20% de las gestantes no utilizó fármacos durante el embarazo. Incluso ante este uso amplio de fármacos durante el embarazo se dispone de información insuficiente para juzgar la seguridad de alrededor de 90% de estas sustancias durante la gestación. Por otra parte, un número más bien escaso, entre muchos medicamentos utilizados durante el embarazo, se ha identificado de manera indudable como teratogénico. Un ejemplo es la talidomida, un fármaco usado para eliminar la náusea y como somnífero. En 1961, en Alemania Occidental se observó que la frecuencia de amelia y meromelia (ausencia total o parcial de las extremidades), una anomalía rara que solía ser heredada, había aumentado en forma súbita. Esta observación condujo al análisis de los antecedentes prenatales de los niños afectados y al descubrimiento de que muchas de las madres habían tomado talidomida en una fase temprana del embarazo. La relación causal entre la talidomida y la meromelia se descubrió sólo porque esta anomalía era demasiado inusual. Si el defecto hubiera sido más común, como el paladar hendido o las malformaciones cardíacas, la relación con el fármaco pudiera haberse pasado por alto con facilidad. El descubrimiento de que un medicamento como la talidomida podía atravesar la placenta y provocar defectos congénitos fue revolucionario, y fue un paso directo a la ciencia de la teratología y la fundación de la Teratology Society. En la actualidad aún se usa la talidomida como agente inmunomodulador en el tratamiento de personas con SIDA y otras enfermedades con componente inmunitario, como lepra, lupus eritematoso y enfermedad de injerto contra huésped. Siguen presentándose defectos en las extremidades en los fetos expuestos al fármaco, pero ahora se sabe que también produce otras malformaciones. Entre ellas se encuentran malformaciones cardíacas, fisuras orofaciales, discapacidad intelectual, autismo, así como defectos de los sistemas urogenital y gastrointestinal. Se ha demostrado que la isotretinoína, un análogo de la vitamina A,

causa un patrón característico de malformaciones conocido como embriopatía por isotretinoína. El fármaco se prescribe para el tratamiento del acné quístico y otras dermatosis crónicas, pero es muy teratogénico y puede producir casi cualquier tipo de malformación. Incluso los retinoides tópicos, como el etretinato, tienen potencial de inducir anomalías. La vitamina A misma puede ser teratogénica en dosis altas, de acuerdo con estudios en animales y el hecho de que la isotretinoína sea un compuesto estrechamente relacionado. La dosis precisa de vitamina A con potencial de causar daño es controversial ($> 10\,000$ o $> 25\,000$ UI), pero la que por lo común contienen los multivitamínicos (2 000 a 8 000 UI) es inferior a estas cifras, y para alcanzarla se requeriría que la mujer tomara más de un multivitamínico por día.



Otros fármacos con potencial teratogénico son los anticonvulsivos difenilhidantoína (fenitoína), ácido valproico y trimetadiona, que se administran a mujeres con trastornos convulsivos. De manera específica, la trimetadiona y la difenilhidantoína dan origen a un gran número de anomalías que constituyen patrones dismorfogénicos específicos, conocidos como síndrome por trimetadiona y síndrome fetal por hidantoína. Las fisuras faciales son en particular frecuentes en estos síndromes. El anticonvulsivo ácido valproico incrementa el riesgo de varias malformaciones, entre ellas comunicación interauricular (CIA), paladar hendido, hipospadias, polidactilia y craneosinostosis, no obstante el riesgo más alto se relaciona con la espina bífida, un defecto del cierre del tubo neural. La carbamazepina, otro anticonvulsivo, también se ha vinculado con aumento del riesgo de defecto del cierre del tubo neural y quizá otros tipos de malformaciones. Incluso medicamentos anticonvulsivos más recientes como el topiramato aumentan el riesgo de labio hendido, con o sin fisura palatina. Un factor que

TEMA 7
**ANOMALÍAS CONGÉNITAS
Y DIAGNÓSTICO PRENATAL**

genera confusión en estas pacientes es el hecho de que requieren estos fármacos para prevenir las crisis convulsivas. Sin embargo, debido a su potencial teratogénico, el tipo de medicamento que utilizan y su dosis deben analizarse para permitir la mejor evolución para la mujer y su hijo. Se sospecha que los fármacos antipsicóticos y ansiolíticos (tranquilizantes mayores y menores respectivamente) inducen malformaciones congénitas. Los antipsicóticos fenotiazina y litio han sido señalados como teratógenos. Si bien existe conflicto en cuanto a la evidencia de la capacidad teratogénica de las fenotiazinas, está mejor documentada una asociación entre el litio y los defectos cardíacos congénitos, en particular la anomalía de Ebstein. Entre los fármacos antidepresivos, los que actúan como inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina (ISRS), como fluoxetina, paroxetina, sertralina, citalopram y escitalopram, se han vinculado con defectos congénitos múltiples. Los fármacos antihipertensivos que inhiben a la enzima convertidora de la angiotensina (ECA) inducen retraso del crecimiento, disfunción renal, muerte fetal y oligohidramnios si la exposición ocurre durante el segundo o tercer trimestres. Los efectos de la exposición a estos compuestos durante el primer trimestre no están bien definidos.



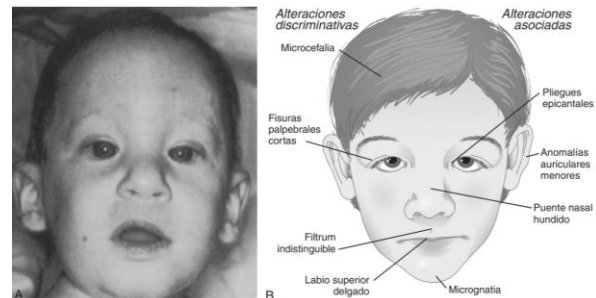
Embriopatía asociada-isotretinoína (i) y misoprostol(d)



Embriopatía asociada al uso del talidomida durante el embarazo.

DROGAS, ALCOHOL Y TABACO

El consumo de cocaína se ha vinculado con trabajo de parto prematuro, retraso del crecimiento intrauterino y aborto espontáneo. De igual modo, se han observado malformaciones cardíacas, genitourinarias y cerebrales en neonatos de mujeres que consumieron cocaína, y pudiera tener efectos a largo plazo sobre la conducta. Una dificultad para definir los efectos de la droga es el hecho que las mujeres que consumen cocaína a menudo utilizan también otras sustancias, en particular alcohol. Existe una asociación bien documentada entre el consumo materno de alcohol y las anomalías congénitas, y puesto que su uso es amplio, la incidencia de defectos congénitos relacionados con esta sustancia es alta. Por ejemplo, se calcula que la incidencia del síndrome alcohólico fetal (SAF) es de dos a nueve neonatos por 1 000 nacimientos, en tanto el del trastorno del espectro alcohólico fetal (TEAF) es de 24 a 48 neonatos por 1 000 nacimientos. **El alcohol es la causa principal de discapacidad intelectual.** Se desconoce la cantidad de alcohol necesaria para inducir un problema del desarrollo. La dosis y el momento del consumo durante la gestación son críticos, pero es probable que no exista un nivel "seguro". Incluso el consumo intenso ocasional (> 5 bebidas por ocasión) en una fase crítica del desarrollo parece incrementar el riesgo de defectos congénitos, en particular fisuras orofaciales. La marihuana (tetrahidrocannabinol) se ha vinculado con una evolución adversa variable del embarazo, ya sea que se fume o ingiera. Algunos estudios han confirmado su relación con el aumento de la anencefalia, un defecto del cierre del tubo neural, si la droga se consume durante las primeras cuatro semanas del embarazo. El tabaquismo se ha vinculado con un aumento del riesgo de fisuras orofaciales (labio leporino y paladar hendido) y es un factor de riesgo moderado para los defectos cardíacos, entre ellos transposición de los grandes vasos, CIA, estenosis pulmonar y persistencia del tronco arterioso. También contribuye a la restricción del crecimiento intrauterino, al parto prematuro, los abortos espontáneos y al óbito fetal.

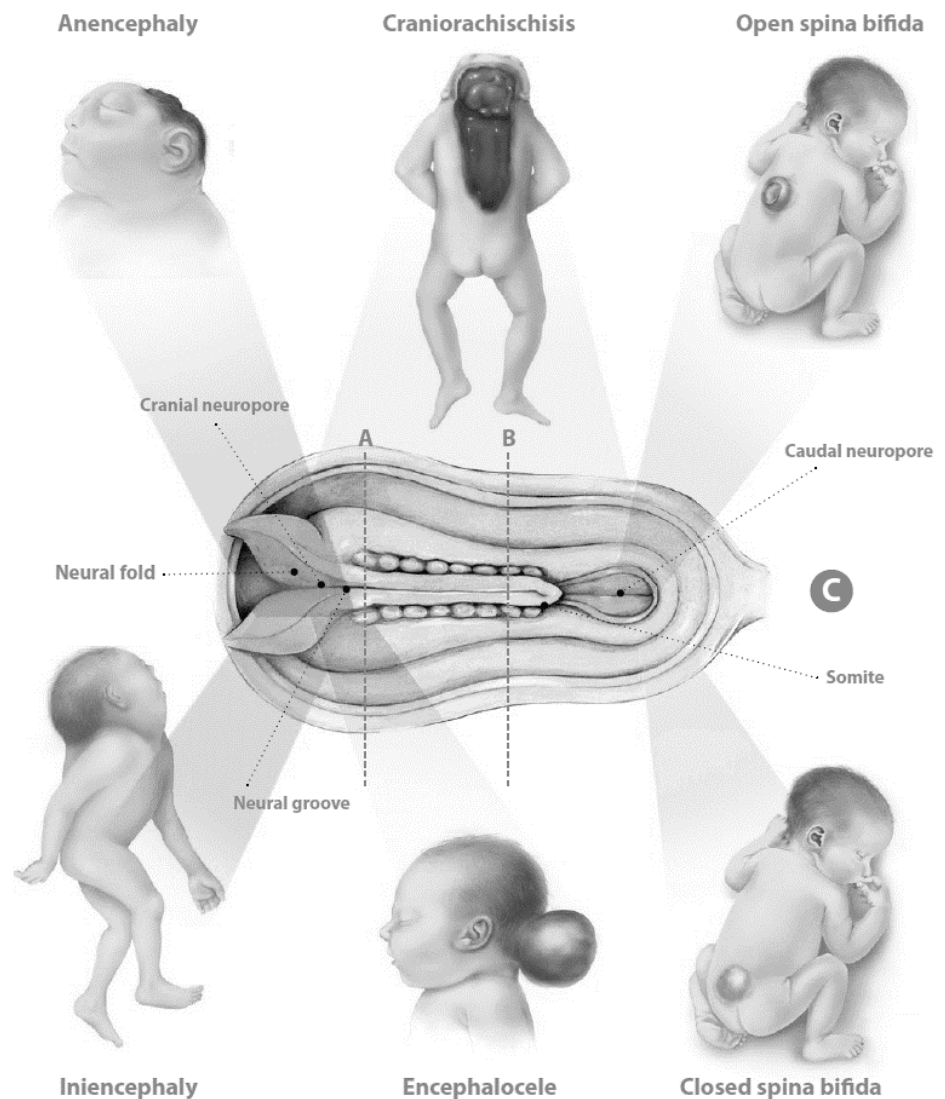


SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL

ANOMALÍAS CONGÉNITAS DEL SN: DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

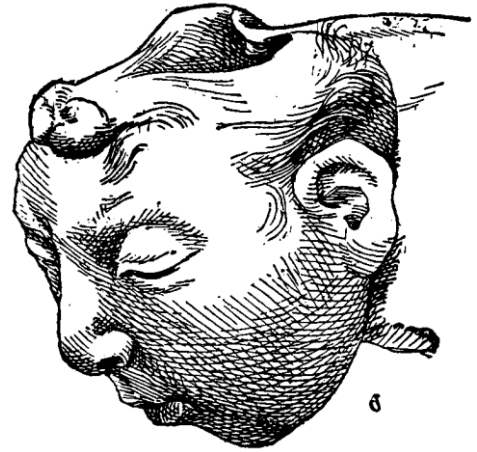
Los defectos del tubo neural afectan al encéfalo y la médula espinal, y se encuentran entre las anomalías congénitas más frecuentes. *El panel A* muestra una sección transversal del extremo rostral del embrión aproximadamente tres semanas después de la concepción, que muestra el surco neural en proceso de cierre, sobre la notocorda. Los pliegues neurales son los márgenes ascendentes del tubo neural, coronados por la cresta neural, y delimitan el surco neural centralmente. *El panel B* muestra una sección transversal de la porción media del embrión después de que se haya cerrado el tubo neural. El tubo neural, que finalmente se convertirá en la médula espinal, ahora está cubierto por ectodermo superficial (más tarde, la piel). El mesodermo intermedio formará la columna vertebral ósea. La notocorda está retrocediendo. *El panel C* muestra las características clínicas y de desarrollo de los principales tipos de defectos del tubo neural. El diagrama en el centro es una vista dorsal de un embrión en desarrollo, que muestra un tubo neural que está cerrado en el centro pero aún abierto en los extremos craneal y caudal. Las líneas punteadas marcadas con A y B se refieren a las secciones transversales que se muestran en los paneles A y B. Las barras sombreadas señalan la región del tubo neural correspondiente a cada defecto.

Los tipos más frecuentes de defectos del tubo neural son la anencefalia, el encefalocele y la espina bífida. En la anencefalia, la ausencia del cerebro y calvaria puede ser total o parcial. La craneorraquisquisis se caracteriza por anencefalia acompañada de un defecto óseo contiguo de la columna vertebral y exposición del tejido neural. En la espina bífida abierta, un defecto óseo de los arcos vertebrales posteriores (en este caso, las vértebras torácicas inferiores) se acompaña de herniación del tejido neural y las meninges y no está cubierto por piel. En la iniencefalia, la disrafia en la región occipital se acompaña de retroflexión severa del cuello y el tronco. En el encefalocele, el cerebro y las meninges se hernian a través de un defecto en la bóveda craneal. En la espina bífida cerrada, a diferencia de la espina bífida abierta, el defecto óseo de los arcos vertebrales posteriores (en este caso, las vértebras lumbares).



ANENCEFALIA

La anencefalia es una de las anomalías del tubo neural más comunes. Estas anomalías son defectos congénitos que afectan el tejido que crece en el cerebro y la médula espinal. La anencefalia ocurre a comienzos del desarrollo de un feto y se presenta cuando la porción superior del tubo neural no logra cerrarse. El porqué sucede esto no se sabe. Las posibles causas incluyen toxinas ambientales y baja ingesta de ácido fólico por parte de la madre durante el embarazo. La anencefalia se presenta en alrededor de 1 de cada 10 000 nacimientos. El número exacto no se conoce, porque en muchos casos de estos embarazos se presenta aborto espontáneo. El hecho de tener un bebé anencefálico aumenta el riesgo de tener otro hijo con anomalías congénitas del tubo neural. La anencefalia es un defecto en la fusión de varios sitios de cierre del tubo neural (el 2 para el merocráneo y el 2 y 4 para el holocráneo) en el proceso de neurulación durante la embriogénesis. Ocurre cuando el extremo encefálico ó cabeza del tubo neural no logra cerrarse, generalmente entre el 23° y el 26° día del embarazo, dando como resultado una malformación cerebral congénita caracterizada por la ausencia parcial o total del cerebro, cráneo, y cuero cabelludo. Aunque los hemisferios cerebrales pueden desarrollarse bajo esta condición, cualquier tejido cerebral expuesto es posteriormente destruido. Esto produce una masa fibrótica y hemorrágica de neuronas y célula glial al igual que una corteza cerebral no funcional. Adicionalmente el tronco del encéfalo y el cerebelo son escatimados, pero a pesar de estas anomalías cerebrales tan severas la base del cráneo al igual que los huesos faciales presenta un desarrollo casi normal. El hueso frontal siempre está ausente y el tejido cerebral es anormal. Los niños que nacen con anencefalia debido a la carencia de una corteza cerebral funcional generalmente son inconscientes, además de ciegos, sordos, e insensibles al dolor. Aunque algunos pacientes con anencefalia pueden nacer con un tallo cerebral rudimentario, la falta 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.



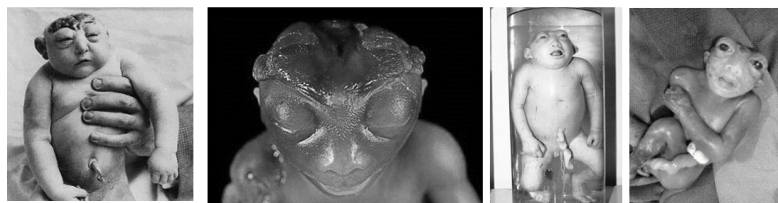
DX Prenatal. La anencefalia se diagnostica fácilmente. Sin embargo, la anencefalia podría confundirse con craneorraquisquisis, acrania o síndrome de bandas amnióticas. Por esta razón, un diagnóstico prenatal de anencefalia siempre debe confirmarse después del nacimiento. Cuando esto no sea posible (p. ej., interrupción del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe contar con criterios establecidos para determinar si acepta o no un caso basándose únicamente en los datos prenatales.

DX Postnatal. El examen del recién nacido confirma el diagnóstico y distinguirá la anencefalia de otras anomalías raras que pueden afectar el cerebro y el cráneo. En la anencefalia, los ojos normalmente están formados pero tienden a sobresalir como resultado de la ausencia de la porción frontal de la bóveda craneal. El cerebelo, el tronco encefálico y la médula espinal están intactos.

a Holanencephaly (total)



b Meranencephaly (partial)



CRANEOARRAQUISQUISIS

La craneorraquisquisis es un defecto del tubo neural muy grave que se caracteriza por la combinación de anencefalia (ausencia del cerebro y la bóveda craneal, sin cubierta de piel) con un defecto óseo contiguo de la columna (también sin meninges que cubren el tejido neural: raquisquisis). La afectación de la columna puede limitarse a la columna cervical, donde puede ser difícil diferenciarla clínicamente de la holoanencefalia. En raras ocasiones, el defecto abierto puede extenderse a la columna torácica o incluso lumbosacra (craneorraquisquisis total). La craneorraquisquisis resulta del cierre fallido del neuroporo anterior, pero el mecanismo que conduce al cierre fallido de la columna vertebral contigua no se comprende bien. En algunos bebés, se acompaña de una retroflexión de la columna, lo que da como resultado un hábito corporal que se asemeja a otro DTN raro, la iniencefalia. Debido a la letalidad temprana de esta afección, muchos fetos afectados nacen muertos o provocan la interrupción del embarazo (si se diagnostica prenatalmente y se permiten las interrupciones del embarazo).

Diagnóstico

Prenatal. La craneorraquisquisis se diagnostica fácilmente mediante ecografía. Sin embargo, puede confundirse con otros defectos que afectan al cerebro: anencefalia, acrania o síndrome de la banda amniótica. Por esta razón, un diagnóstico prenatal de craneorraquisquisis siempre debe confirmarse después del nacimiento. Cuando esto no sea posible (p. ej., interrupción del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe contar con criterios establecidos para determinar si acepta o no un caso basándose únicamente en los datos prenatales.

Postnatal. Un examen cuidadoso del feto o del recién nacido puede confirmar el diagnóstico de craneorraquisquisis y distinguirlo de otras anomalías raras que involucran el cerebro, el cráneo y la columna vertebral. En la craneorraquisquisis, los ojos suelen tener una forma normal, pero tienden a sobresalir como resultado de la ausencia de la porción frontal de la bóveda craneal, y el cuello puede parecer acortado y, a veces, retroflexionado. La lesión de craneorraquisquisis siempre está abierta y la lesión espinal siempre se continúa con la anencefalia.



ENCEFALOCELE

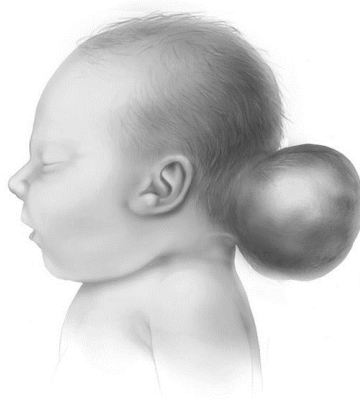
El encefalocele es una malformación congénita caracterizado por una herniación del tejido nervioso debido a alteraciones del cierre del tubo neural (5-6 semanas), la mayoría de las veces se asocia a deficiencia de ácido fólico. La incidencia de esta patología es 1-3/1000 nacidos vivos y varía según las características geográficas, la población y la utilización y/o el contacto con agentes teratógenos. Producto de madre primigestante (29,5 semanas de gestación), procedente de área rural con hallazgo ecográfico de feto con malformación encefalo-facial; paciente con antecedentes de inicio de actividad sexual temprana, cónyuge manipulador de pesticidas. Al examen físico de ingreso paciente estable, útero grávido, feto único vivo cefálico, frecuencia cardíaca fetal 140 latidos por minutos, movimientos fetales presentes, resto de examen físico sin alteraciones. Reporte de ecografía pélvica a las 29 semanas de gestación donde se evidencia en el feto a nivel frontal defecto óseo con protrusión de masa mixta, parte superior de la nariz, región orbitaria y malar izquierda compatible con encefalocele frontal o teratoma; se continuó manejo expectante hasta la semana 34 ya que inicio actividad uterina regular, se efectuó cesárea obteniendo recién nacido pretérmino de sexo femenino, con malformación frontal izquierda, resto de examen físico sin alteración aparente; se realiza tomografía axial computarizada tridimensional cuyo resultado es compatible con encefalocele frontal, neurocirugía y cirugía plástica realizan corrección del defecto. Actualmente recién nacido con evolución satisfactoria en controles por neuropediatría. El encefalocele en presentación frontal es raro; se asocia a intelecto normal en un 50% y a hidrocefalia en un 50% con mal pronóstico; y déficit psicomotor. El diagnóstico in útero mejora las expectativas; posee buen pronóstico con manejo quirúrgico, pues se puede resear sin provocar incapacidad funcional importante.



DX

Prenatal. El encefalocele se puede diagnosticar prenatalmente mediante ultrasonido y puede ocurrir junto con una serie de anomalías cerebrales, como la malformación de Dandy Walker o una malformación de Chiari. Los encefaloceles pueden confundirse con el espectro de anomalías de la banda amniótica. Por esta razón, un diagnóstico prenatal de encefalocele siempre debe confirmarse después del nacimiento. Cuando esto no sea posible (p. ej., interrupción del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe contar con criterios establecidos para determinar si acepta o no un caso basándose únicamente en los datos prenatales.

Postnatal. El examen del recién nacido, la radiografía y la tomografía computarizada (TC) o la resonancia magnética nuclear (RMN) confirman el diagnóstico y lo distinguen de otras anomalías que pueden afectar el cerebro y el cráneo.



ESPINA BÍFIDA

La espina bífida es una malformación congénita no letal que corresponde a la alteración más común secundaria a defectos de cierre del tubo neural. Se define como una protrusión de la médula espinal y/o meninges a través de un defecto de los arcos vertebrales. Los niños nacidos con este defecto tienen secuelas que incluyen diversos grados de parálisis motora y sensorial, alteraciones musculoesqueléticas y de funcionamiento vesical e intestinal, según el nivel del defecto. Distinguimos entre espina bífida cerrada u oculta (15%), en la que no se observan anomalías evidentes, y espina bífida abierta o quística (85%) en la que se aprecia protrusión de las meninges (meningocele), de la médula espinal (mielomeningocele) o de ambas.



MICROCEFALIA

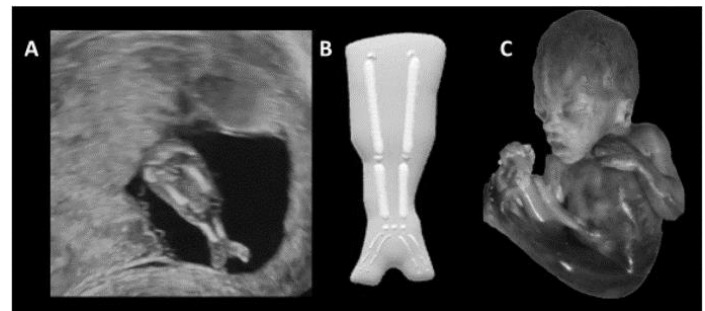
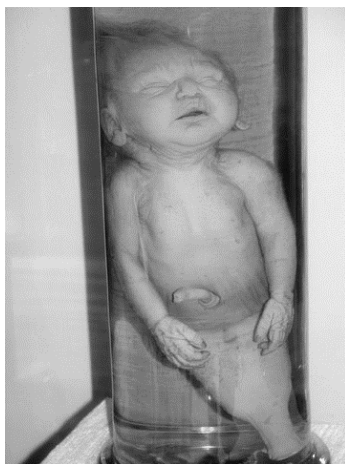
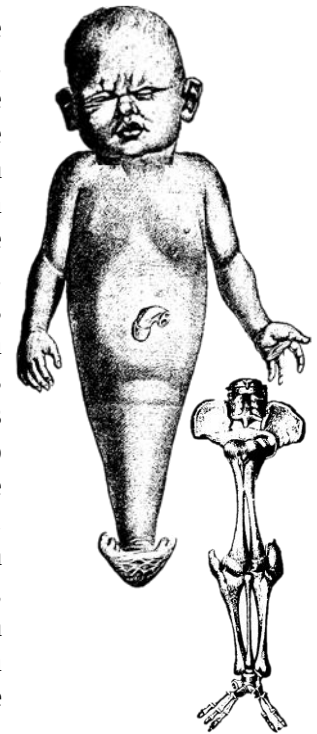
La microcefalia es una malformación congénita poco frecuente, en la cual se encuentra limitado el crecimiento normal del cerebro, esto ocasiona un déficit en las funciones mentales superiores y motrices. Actualmente, ha sido ampliamente identificada y estudiada la relación entre vectores hematófagos (mosquitos) y los defectos del tubo neural, como la microcefalia. El virus Zika se clasifica como un arbovirus del género Flaviviridae, filogenéticamente cercano al virus del dengue; la transmisión del virus incluye tres vías principales: por picadura de mosquito, contacto sanguíneo y contacto sexual, a través de fluidos. El periodo de incubación del virus en la célula hospedante suele oscilar entre tres y doce días. La infección ocasionada por la replicación del virus se manifiesta con la siguiente sintomatología clínica, inicia con fiebre leve, posteriormente exantema pruriginoso, conjuntivitis no purulenta, mialgias y artralgias. Para un correcto diagnóstico de la enfermedad se requiere la realización de IgM en suero materno antes de 12 semanas del inicio de los síntomas para la confirmación o un resultado positivo en la NAT (Nuclei Acid Test) para detección del ARN del virus en suero, orina y mediante amniocentesis.



SIRENOMELIA

La sirenomelia es un síndrome dismórfico raro descrito a mediados del siglo XI. Para este defecto congénito existen varios sinónimos: sirenomelus, monopodia, sirena, simelia, uromelia, feto sireniforme, feto cuspídeo, simpodia, sympus, síndrome de Mermaid o de sirena, síndrome de Vater, anomalía de Duhamel. Se caracteriza por diversos grados de fusión, malrotación y disgenesia de los miembros inferiores. Puede manifestarse en forma aislada, o formar parte de la disgenesia caudal aunque algunos autores la consideran independiente porque no se ha demostrado una causa común entre ambas. También se reporta asociada con alteraciones esqueléticas (anomalías de la pelvis, del sacro, hemivértebras y espina bífida); defectos cardiovasculares (dextrocardia, trasposición de los grandes vasos, una aurícula y un ventrículo como el corazón primitivo⁹ y una arteria umbilical); gastrointestinales (ano imperforado, atresia rectal o de colon); respiratorios (hipoplasia pulmonar); neurológicos (defectos del tubo neural), defectos genitourinarios (agenesia de vejiga, genitales internos y de riñones, aunque estos también se reportan como displásicos). Como resultado de la agenesia renal, los fetos presentan la secuencia de Potter. Se desconoce su causa. Carece de patrón hereditario y base genética demostrada. Algunos autores la asocian con dosis excesivas de vitamina A, ingerida antes de la cuarta semana de gestación,⁴ exposición materna al cadmio, plomo, ocaratoxina A, sulfamidas, hipertermia, solventes orgánicos de grasa, 6- aminonicotinamida, radiaciones y por la exposición a cocaína durante el primer trimestre del embarazo. La sirenomelia se asocia con menos frecuencia a diabetes mellitus (2%),⁵ y la disgenesia caudal o síndrome de regresión caudal (22%). Es más común en fetos masculinos que en femeninos.

Existe mayor incidencia de embarazos con sirenomelia en mujeres menores de 20 años y mayores de 40. La mortalidad neonatal temprana es alta: entre 52 y 48% debido a la insuficiencia respiratoria y agenesia renal. Son excepcionales los casos que superviven; lo que sucede cuando no hay daño renal o las alteraciones son menores. En la actualidad sólo se han reportado cinco casos de supervivencia y sólo en uno se ha logrado la separación completa de las extremidades inferiores.



Type I	Type II	Type III	Type IV	Type V	Type VI	Type VII
Symplus dipus or symmelia			Symplus monopus or uromelia		Symplus apus or sirenomelia	



GASTROSQUISIS



La palabra gastrosquisis deriva del prefijo griego “gaster”: estómago y “schisis”: fisura. Actualmente, se define como una malformación congénita caracterizada por una herniación visceral a través de un defecto de la pared abdominal. La presencia de la fisura da lugar a la herniación de las asas intestinales, el estómago, el hígado y en ocasiones la vejiga. Las vísceras expuestas al líquido amniótico responden desarrollando un proceso inflamatorio de la capa seromuscular, la que además de serositis, causa la destrucción de las células de Cajal; este daño seromuscular es el que da lugar a la hipomotilidad del intestino en el neonato. Hay varias teorías que explican el origen de la gastrosquisis; sin embargo, la más aceptada fue propuesta en el año 2009, que considera como causa principal la involución

precoz de los vasos que irrigan la pared abdominal: la vena umbilical y la arteria onfalomesentérica derecha. La gastrosquisis es un defecto paraumbilical comúnmente localizado a la derecha del cordón umbilical (en raras ocasiones se puede presentar del lado izquierdo) con protrusión visceral que puede ser de íleon distal, de estómago (48%), de hígado (23%) u otros órganos (31%), y no se encuentra cubierto por una membrana protectora. El cordón umbilical se encuentra intacto, lateral al defecto con un puente de piel normal. El tamaño es generalmente de 2-8 cm e involucra a todas las capas de la pared abdominal en el epigastrio, el mesogastrio o el hipogastrio. Casi siempre las asas intestinales se observan edematizadas y cubiertas por una matriz gelatinosa densa, resultado de la peritonitis química inducida por la exposición del intestino al líquido amniótico. La prevalencia de gastrosquisis es de 0.5-7 por cada 10,000 recién nacidos vivos, con un promedio de 1/2700 nacimientos. En las últimas 3 décadas se ha registrado, a nivel mundial, un aumento sostenido de las tasas de prevalencia al nacimiento con gastrosquisis, fuertemente asociada a una edad materna

ONFALOCELE

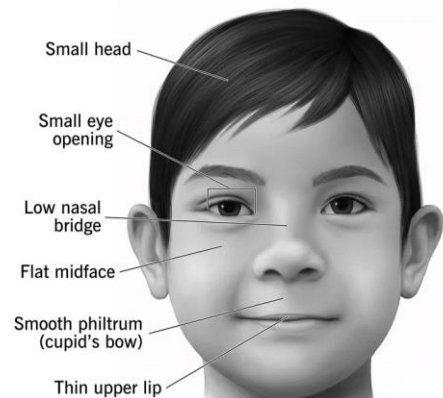
El onfalocele o exónfalo es un defecto en el desarrollo de la pared abdominal, en el que las vísceras herniadas están cubiertas por peritoneo, amnios y gelatina de Wharton. Los órganos comprometidos en la evisceración pueden ser asas de intestino delgado o grueso, hígado y estómago, estando siempre incluido el cordón en el saco herniado. Se diagnostica a partir de la semana 12 de gestación, ya que durante la vida fetal el intestino medio migra dentro del cordón umbilical, para retornar a la cavidad alrededor de las semanas 10-12. El defecto es consecuencia de un fallo en el retorno de este intestino, quedándose fuera de la cavidad abdominal, recubierto por peritoneo y membrana amniótica, quedando el cordón umbilical inserto en este saco que cubre el defecto. Se trata de una de las malformaciones congénitas más comunes, estimándose su incidencia en 1/4.000 nacimientos. Frecuentemente se asocia a otras anomalías, debiéndose descartarse alteraciones estructurales y cromosómicas. A diferencia de la gastrosquisis, el onfalocele muestra una herniación del contenido abdominal recubierto de peritoneo y amnios. Típicamente, la salida de cordón umbilical se localiza en el ápex del defecto. La etiología del onfalocele, como ocurre en la mayoría de las anomalías congénitas, es desconocida. Se postulan factores como exposición a agentes teratógenos como los recaptadores de serotonina en las primeras semanas de gestación, deficiencias nutricionales y predisposición genética posiblemente vinculada a defectos enzimáticos maternos, edad materna mayor de 30 años y raza negra. La asociación del onfalocele a otras anomalías estructurales y cromosómicas es muy importante, siendo las más frecuentes las cardiopatías (50%), trisomías 18 y 13. Esto ocurre con mayor prevalencia en los onfaloceles de pequeño tamaño que únicamente contienen herniación intestinal. La asociación a síndromes genéticos también es importante, sobre todo pentalogía de Cantrell, síndrome de bandas amnióticas, síndrome OEIS y síndrome de Beckwith-Wiedemann



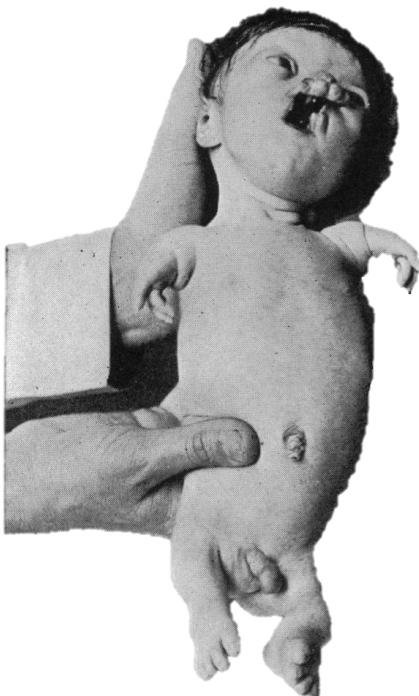
SÍNDROME DE ALCOHOLISMO FETAL (SAF)

El síndrome de alcoholismo fetal (SAF) ocurre en un 30 a 40% de las mujeres que consumen más de 70 mL. De alcohol absoluto al día. Consiste en una serie de alteraciones como ser deficiencia en el crecimiento en el período pre y post natal, anomalías del sistema nerviosos central, fisura palpebral corta, micrognatia, raicrocefalia, tetralogía de Fallot, anormalidades en genitales externos. Los aspectos genéticos no se conocen en su totalidad. El alcohol y sus metabolitos (acetaldehído) producen su efecto a través de síntesis de proteínas lo cual influye en el crecimiento y morfología del cerebro y otros tejidos del recién nacido, las manifestaciones más severas, del efecto a la exposición del alcohol han sido reportadas en 30-40% de mujeres alcohólicas severas. Sin embargo, fue hasta 1973 que Jones y colaboradores describieron características en niños nacidos de mujeres alcohólicas e introduciendo el término de SAF.

Durante el embarazo en exposición crónica de alcohol la frecuencia de abortos espontáneos ha sido alta, así como de óbitos. El SAF ocurre en 30-40% de mujeres que consumen más de 60 mL de alcohol absoluto al día. El diagnóstico es básicamente clínico y basado en los antecedentes maternos de alcoholismo durante el embarazo con las siguientes características clínicas: microcefalia, fisura palpebral corta, labio superior delgado, nariz corta, retardo mental, temblores, hiperreactividad, exoftalmos, ptosis palpebral, pérdida de audición, fisura palpebral corta, anomalías cardíacas (defecto septal. Tetralogía de Fallot), anomalías de genitales externos. Histológicamente hay: alteraciones de osificación endocardial, hipertrofia de discos de crecimiento, que sugiere anomalías esqueléticas.



FOCOMELIA – SX DE ROBERTS



El síndrome de Roberts (SR), también llamado síndrome pseudotalidomídico o síndrome de focomelia^{1,2} es una alteración de origen genético con patrón autosómico recesivo^{3,4}; las principales características clínicas son el acortamiento severo de las extremidades (focomelia); los miembros superiores están más afectados que las extremidades inferiores. Otras malformaciones de las extremidades incluyen oligodactilia conaplasia o hipoplasia del pulgar, sindactilia y clinodactilia. Las anomalías craneofaciales incluyen labio y paladar hendido, protrusión premaxilar, micrognatia, microcefalia, hipoplasia malar, fi suras palpebrales hacia abajo, hipertelorismo, exoftalmos resultantes de las órbitas poco profundas, opacidades corneales y cataratas, hipoplasia del ala de la nariz, nariz aguileña, así como pabellones auriculares displásicos. Otros defectos son genitales grandes, cardiopatías congénitas y riñones quísticos. La discapacidad intelectual se presenta en la mayoría de las personas afectadas. La mortalidad es alta. Los individuos levemente afectados pueden sobrevivir hasta la edad adulta. El síndrome de Roberts es un raro desorden autosómico recesivo, se caracteriza por retraso del crecimiento pre y postnatal, el acortamiento de las extremidades con graves defectos radiales, oligodactilia, rasgos faciales característicos, anomalías cardíacas y renales, así como en ocasiones presencia de retraso mental. Se ha observado que los defectos de

reducción son más graves en los miembros superiores que en los inferiores. Mientras que los principales defectos de reducción en los miembros superiores involucrados incluyen el pulgar y el radio, en miembros inferiores predomina la ausencia o hipoplasia grave del peroné



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #24

Gestante femenina de 32 años de edad, con antecedentes de salud, gesta 7, para 4, abortos 2 espontáneos, que asiste al cuerpo de guardia del hospital de New Ámsterdam en Guyana, con amenorrea imprecisa, refiere dolor intenso en bajo vientre, intermitente, irradiado hacia la región lumbar, acompañado de pérdida de líquido a través de sus genitales. Al examen físico se constató abdomen aumentado de tamaño, con altura uterina de 31 cm, dinámica uterina efectiva de tres contracciones en 10 minutos, frecuencia cardíaca fetal 100 x minuto, dilatación cervical de 9 cm, feto en presentación cefálica, membranas amnióticas rotas con líquido amniótico meconial. Se transfiere de inmediato hacia la unidad de parto, donde se produce parto eutócico, recién nacido severamente deprimido, con peso 1400 gramos, apertura total del raquis y parte posterior del cráneo, con exposición del tejido nervioso (médula espinal y encéfalo), y doble macizo facial, el cual fallece a los 5 minutos después del nacimiento.



Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #25

Recién nacido evaluado por presentar dismorfia facial y alteraciones en el sistema nervioso central por el estudio de ecografía transfontanelar. Correspondió a un caso único en la familia de la madre, y no se precisaron datos del padre. Madre de 16 años de edad, primigesta, embarazo no planificado y mal controlado desde el quinto mes de gestación, complicado por un síndrome febril por dengue, con amenaza de parto pretérmino y diagnóstico prenatal de ventriculomegalia grave, agenesia de cuerpo calloso y polihidramnios por ecografía a las 27 semanas. Presentó como antecedente el uso de isotretinoína durante cuatro meses en el período periconcepcional. La serología para la sífilis (venereal disease research laboratory; VDRL, por sus siglas en inglés) fue no reactiva y el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) fue negativo. La inmunoglobulina G (IgG) para rubeola fue positiva; sin embargo, la IgM fue negativa, así como la IgM e IgG para citomegalovirus y *Toxoplasma gondii*. Obtenido por cesárea segmentaria a las 28 semanas y seis días por ecografía, por inicio del parto pretérmino. La presentación fue cefálica, requirió reanimación, que ameritó la hospitalización en la Unidad de Alto Riesgo Neonatal, con test de Apgar de 5 y 6 puntos al primer y quinto minuto, respectivamente. El peso al nacer fue de 1540 g (puntaje de desvío estándar –SDE– -4,4); la talla al nacer, de 41 cm (SDE -7,3); y el perímetro cefálico, de 29 cm ($P < 3$). La edad gestacional por examen físico (test de Ballard) fue de 29 semanas. Presentó cianosis con posterior diagnóstico de síndrome de dificultad respiratoria por enfermedad de la membrana hialina, el test de Silverman-Anderson con 5 puntos (tiraje intercostal: 2 puntos; retracción esternal: 2 puntos; y quejido espiratorio: 1 punto), y requirió ventilación mecánica durante 40 horas, en modo de ventilación intermitente obligatoria sincronizada con parámetros ventilatorios mínimos, con adecuada tolerancia posterior a la extubación de forma programada, adecuado patrón ventilatorio y equilibrio ácido-base corroborado por gasometría arterial. Permaneció recibiendo oxígeno húmedo por cámara cefálica con el sistema Blender. Recibió ampicilina y gentamicina por la invasión de la ventilación mecánica, sin ameritar la rotación de antibióticos. Al momento del examen físico de ingreso, se encontraron, como hallazgos positivos, microcefalia, fontanela anterior amplia de 4 x 3 cm y posterior de 2 x 1 cm, prominencia frontal, leve hipertriosis, hipertelorismo ocular, puente nasal amplio y cóncavo, micrognatia, pabellones auriculares de implantación baja, displásicos y microtia bilateral (Figura 1). La piel se mostraba atrófica, permitía visualizar los elementos vasculares y era redundante en los miembros inferiores. La ecografía transfontanelar evidenció hidrocefalia y agenesia de cuerpo calloso, el cual fue confirmado por la tomografía computarizada cerebral (Figura 2). La evaluación cardiovascular fue normal y la ecocardiografía transtorácica no encontró alteración estructural. La ecografía renal indicó pielectasia derecha. Fue evaluado por el Servicio de Oftalmología Pediátrica, que refirió un fondo de ojo sin alteraciones, y de Otorrinolaringología por microtia grado II. El paciente presentó hipotermia de origen central. El sexto día, tuvo episodios de apnea en múltiples oportunidades, para lo cual se instauró una terapia con aminofilina y se conectó a ventilación mecánica no invasiva tipo presión positiva continua por vía nasal, con discreta mejoría, pero, el día siguiente, presentó un episodio de apnea de origen central, con paro cardiorrespiratorio, que no respondió a las maniobras de reanimación básica y avanzada.

FIGURA 2. La tomografía computarizada cerebral evidenció hidrocefalia



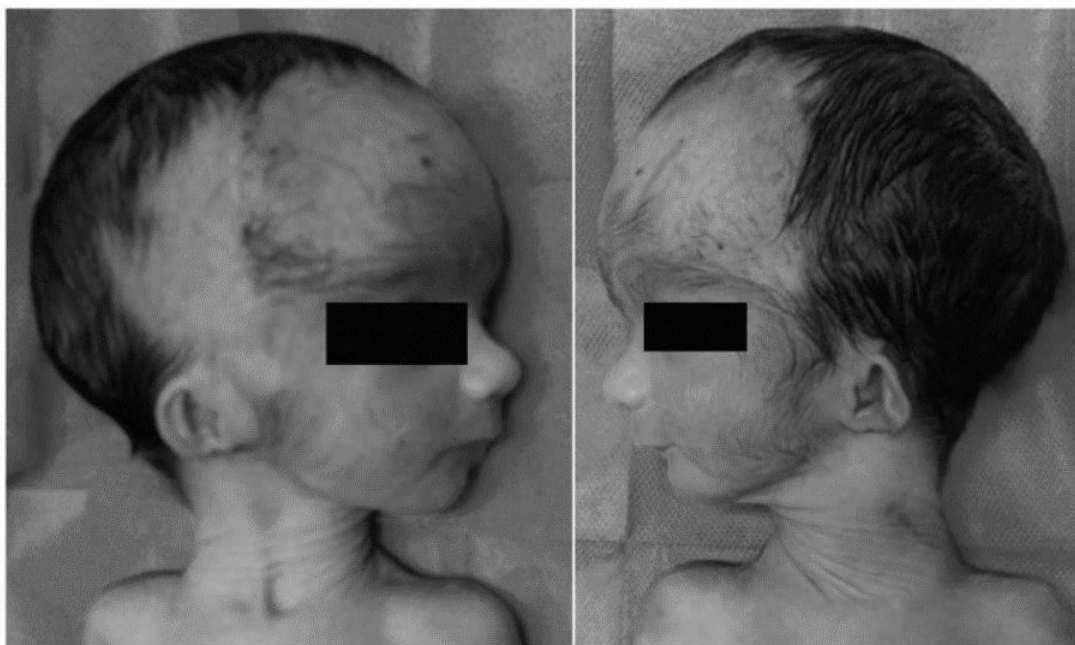


CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #25

FIGURA 1. Prominencia frontral, leve hipertrichosis, puente nasal cóncavo, micrognatia, pabellones auriculares de implantación baja, displásicos y microtia bilateral



Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



PRÁCTICA DE LABORATORIO #6

ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Objetivos:

- Integrar los conocimientos adquiridos durante el curso de Embriología
- Identificar las diferentes patologías congénitas
- Comprender las causas embriológicas que originan las patologías congénitas.

Expuestas ya algunas de las anomalías congénitas de más importancia en la materia, se utilizará el aprendizaje obtenido para identificar especímenes reales contenidos en la embriofetoteca de la Facultad de Medicina U.S. . Es necesario realizar la práctica con el profesionalismo debido y considerando la política de privacidad establecida.

MATERIALES POR EQUIPO

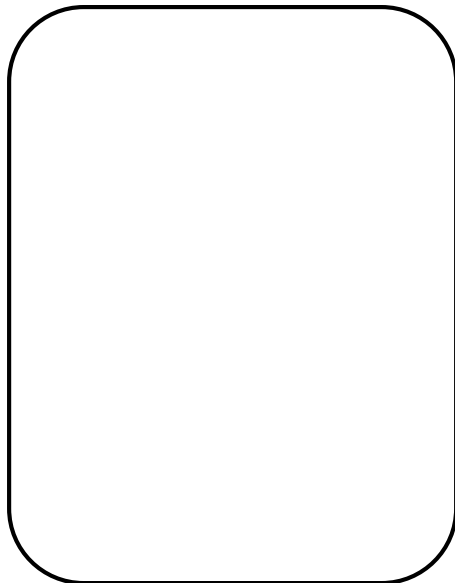
- Especímenes de la Embriofetoteca
- Fotografías entregadas por el instructor al cargo

MATERIALES PERSONALES

- Guantes de Nitrilo
- Bata
- Pegamento en barra
- Material de Limpieza

PROCEDIMIENTO

1. Se analizará cuidadosamente cada uno de los especímenes y se dará una breve explicación al respecto.
2. Se entregarán 7 fotografías de especímenes al azar por persona.
3. Las fotografías deben ser colocadas en el apartado indicado y descritas en base a los apartados.



Dx: _____

Origen del Defecto: _____

Fisiopatogenia: _____

Compatible con la vida: SÍ NO

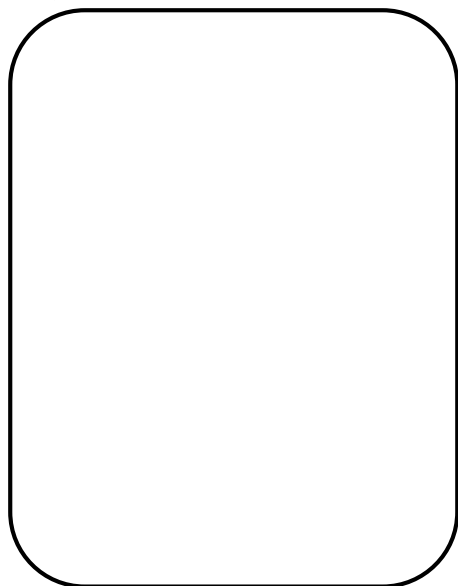
Tx: _____





PRÁCTICA DE LABORATORIO

ANOMALÍAS CONGÉNITAS



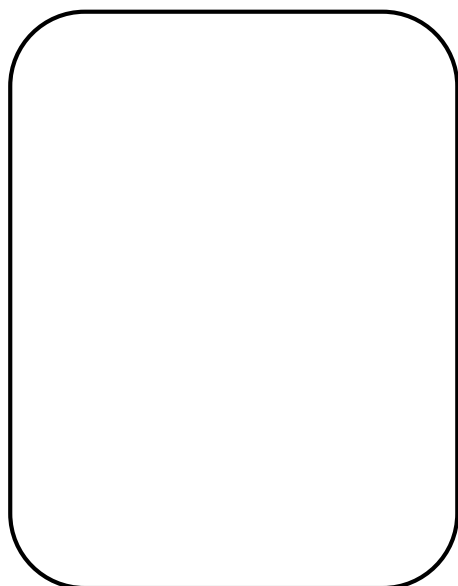
Dx: _____

Origen del Defecto: _____

Fisiopatogenia: _____

Compatible con la vida: SÍ NO

Tx: _____



Dx: _____

Origen del Defecto: _____

Fisiopatogenia: _____

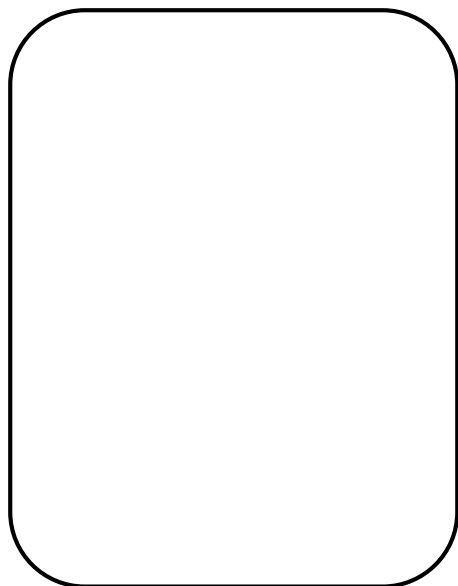
Compatible con la vida: SÍ NO

Tx: _____



PRÁCTICA DE LABORATORIO

ANOMALÍAS CONGÉNITAS



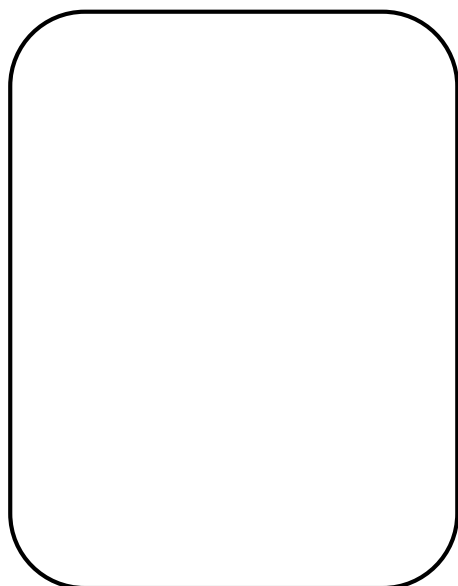
Dx: _____

Origen del Defecto: _____

Fisiopatogenia: _____

Compatible con la vida: SÍ NO

Tx: _____



Dx: _____

Origen del Defecto: _____

Fisiopatogenia: _____

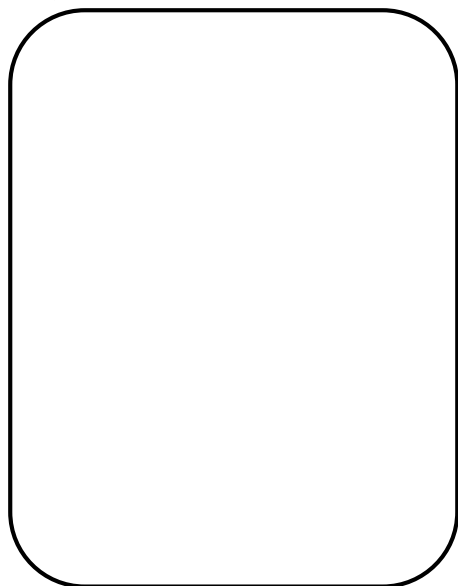
Compatible con la vida: SÍ NO

Tx: _____



PRÁCTICA DE LABORATORIO

ANOMALÍAS CONGÉNITAS



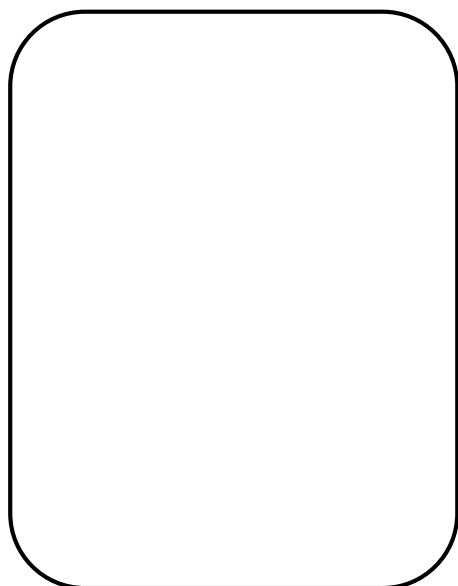
Dx: _____

Origen del Defecto: _____

Fisiopatogenia: _____

Compatible con la vida: SÍ NO

Tx: _____



Dx: _____

Origen del Defecto: _____

Fisiopatogenia: _____

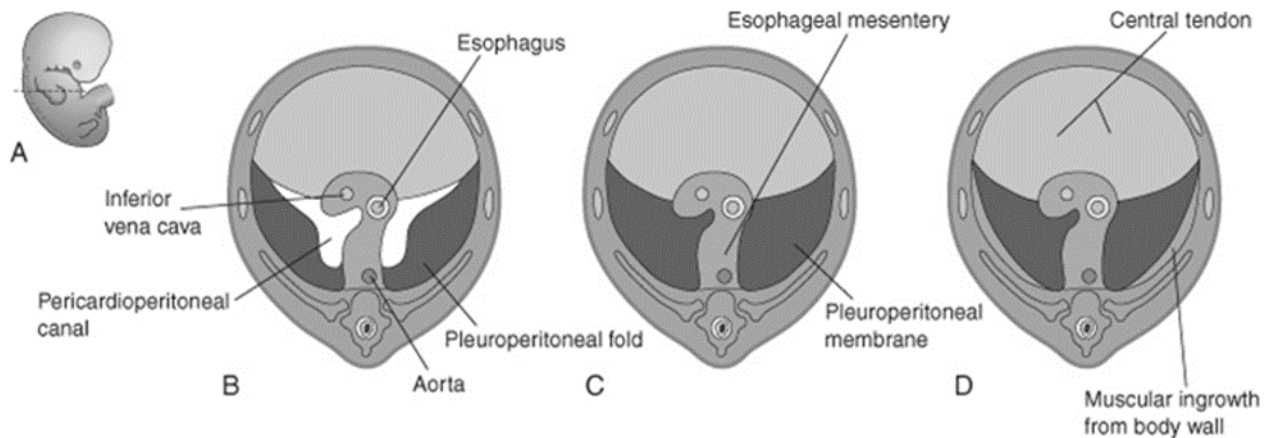
Compatible con la vida: SÍ NO

Tx: _____

TEMA 8 CAVIDADES CORPORALES, MESENTERIOS Y DIAGRAMA

A comienzos de la cuarta semana, el celoma intraembrionario (primordio de las cavidades corporales) tiene aspecto de cavidad en forma de herradura. La curva o doblez de esta cavidad representa la futura cavidad pericárdica y sus extremos (extensiones laterales) indican las futuras cavidades pleural y peritoneal. La parte distal de cada extremo del celoma intraembrionario se continúa con el celoma extraembrionario en los márgenes laterales del disco embrionario. El celoma aporta espacio para el desarrollo y movimiento de los órganos. Durante el plegamiento embrionario en el plano horizontal, los extremos del celoma intraembrionario se unen entre sí en la cara ventral del embrión. El mesenterio ventral degenera en la región de la futura cavidad peritoneal originando una cavidad peritoneal embrionaria grande que se extiende desde el corazón hasta la región pélvica.

I. Describe el proceso de formación del diafragma tomando como referencia la siguiente imagen.





CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #27

Recién nacido (RN) de sexo masculino, producto de madre primigesta de 16 años, sin otros antecedentes prenatales de importancia. La madre se realizó 5 controles prenatales y 4 ecografías en casa de salud particular, las cuales, según la misma, se le informaron como normales. La madre del RN acude a las 37.4 semanas de gestación, calculadas por fecha de última menstruación, e ingresa por labor de parto. Se produce parto eutócico, obteniéndose RN único vivo, con APGAR 9/9 al primer y quinto minuto respectivamente, líquido amniótico claro con grumos; al nacimiento se observa defecto de la pared abdominal, abdomen excavado, presencia de asas intestinales expuestas, localizadas en la región paraumbilical derecha, edematizadas, con ruidos hidroaéreos ausentes. El peso al nacimiento fue de 2 560 gr (Percentil: 75), talla de 46cm (Percentil: 10- 25), perímetro cefálico de 30.5cm (Percentil: 10), perímetro torácico de 30 cm, 38 semanas de gestación por Capurro, el RN realiza deposición en sala de parto, al momento el resto del examen físico aparentemente normal. Al nacimiento se cubren asas intestinales protruidas con compresas húmedas. Se diagnosticó gastrosquis; en ecografía de control prenatal no se identificó este defecto. El RN fue ingresado al servicio de neonatología. Se administró antibioticoterapia profiláctica (ampicilina-gentamicina). Se realizó una radiografía tórax y abdomen encontrando como hallazgos: infiltrado acinar apical derecho con ICT (índice cardiotorácico) normal de 0.6; no se evidenció patrón gaseoso en marco colónico ni en ampolla rectal. A las 6 horas de vida del paciente, se realizó exámenes de laboratorio de rutina, donde la fórmula leucocitaria, conteo de plaquetas y hematocrito estaban normales. A las 24 horas de vida, fue intervenido bajo anestesia general, realizándose una laparotomía más peritoneostomía, encontrando como hallazgos: asas intestinales protruidas por defecto de pared abdominal de más o menos 4 cm de diámetro, asas intestinales adheridas firmemente por adherencias fibrinosas, y deposición espontánea en pañal. Se realizó disección manual e instrumental de adherencias fibrinosas de todo el compromiso intestinal hasta dejarlo libre, además se realizó interiorización de contenido intestinal a cavidad, no se pudo ingresar asas distales, se colocó bolsa de peritoneostomía para confección de silo y control de evolución quirúrgica mediante la toma de presión intrabdominal, cuyos valores siempre se mantuvieron debajo de 15 mmHg; el sangrado fue escaso, no se presentaron complicaciones y se trasladó al paciente para su hospitalización al servicio de cuidados intensivos neonatales.



Describe la fisiopatología o etiología de tu Dx

Dx: _____

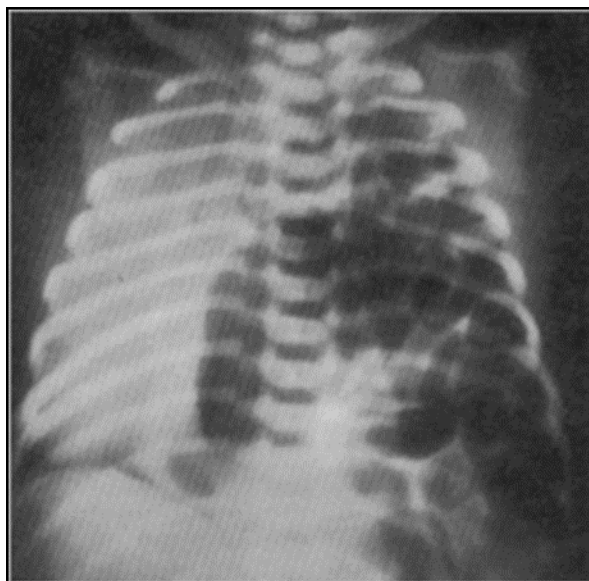


CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #28

Paciente masculino recién nacido a las 39 semanas de gestación con 2 horas de vida extrauterina. Presenta datos de dificultad respiratoria con taquipnea, tirios intercostales, retracción xifoidea y cianosis. La madre refiere que durante un ultrasonido prenatal le dijeron que había imágenes compatibles con el intestino dentro de la cavidad torácica del bebé. A la exploración física, el peso es de 3 kg, talla de 50 cm, FC de 150 lpm, FR de 50 rpm, bien hidratado y con cianosis genealizada; así como área pulmonar con hipoventilación del hemitórax izquierdo, donde se ausculta peristalsis. En los exámenes de laboratorio, se arroja una saturación de oxígeno del 80%; se toma una radiografía simple de tórax y abdomen (que se ilustra a continuación) con imagen sugestiva de asas intestinales en cavidad torácica izquierda.



Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico

¿Por qué es más frecuente del lado izquierdo?

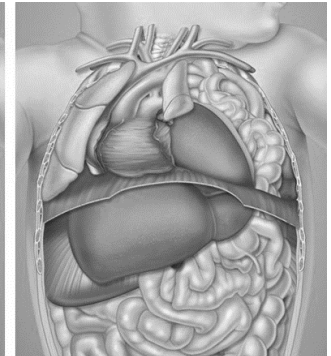
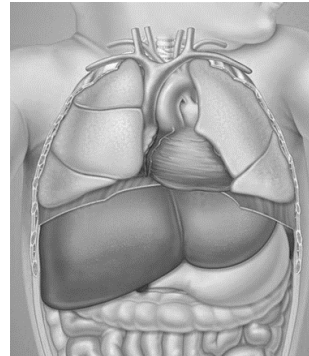
Valores normales de FC, FR y Saturación O₂ en un RN

HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA

La hernia diafragmática congénita (HDC) se define como un defecto en la inserción parietal del diafragma producido por una falla en el cierre de la membrana pleuroperitoneal con las otras tres partes del diafragma, lo que provoca la herniación hacia la cavidad torácica de vísceras abdominales asociado a grado variable de hipoplasia pulmonar (La HDC es la causa más frecuente de hipoplasia pulmonar), junto con la disminución de alvéolos. Comprende dos tipos: la posterolateral o de Bochdalek (aparece en el lado izquierdo en 85% de los casos) y la anterior de Morgagni. Su incidencia es aproximadamente 1 en 2000 – 4000 nacidos vivos, y representa alrededor del 8% de todas las malformaciones congénitas mayores. Es un defecto embrionario ocurrido entre las semanas 8 y 10 de gestación, debido a la falta de cierre de los canales pleuroperitoneales. Durante el desarrollo del diafragma, la cavidad peritoneal es pequeña y normalmente el intestino medio está en el saco vitelino; si al momento que esta porción del intestino vuelve al abdomen (9 a 10 semanas) no ha ocurrido cierre ni muscularización del conducto pleuroperitoneal, las vísceras pueden herniarse a través del defecto diafragmático. Esto ocurre durante la etapa pseudoglandular (8 – 16 semanas) del desarrollo de los pulmones, por lo que una ocupación torácica determina una disminución del número de ramas bronquiales y finalmente una reducción del número total de alvéolos. La presentación clínica es variable y depende del grado de la hipoplasia pulmonar. El espectro clínico de la HDC va desde RN mínimamente afectados que evolucionan bien con el manejo neonatal actual hasta RN severamente afectados, que cursan con hipertensión pulmonar persistente y mueren a pesar de toda intervención. Generalmente el RN presenta precozmente (primeros minutos y horas) insuficiencia respiratoria con taquipnea, retracción, quejido y cianosis; abdomen excavado, disminución o ausencia del murmullo vesicular en el lado afectado, presencia de latido cardíaco desplazado. La identificación prenatal es esencial. Ecográficamente se diagnostica al encontrar el estómago u otras vísceras abdominales en la cavidad torácica. También se aprecia una desviación del mediastino y corazón hacia el lado contralateral de la hernia. El diagnóstico se realiza mediante una radiografía toracoabdominal AP y lateral con sonda nasogástrica radioopaca.

La mayoría de los niños que nace con una HDC mueren, no por el defecto del diafragma, sino porque los pulmones son hipoplásicos como consecuencia de su compresión durante su desarrollo. Las siguientes situaciones asociadas se han identificado como marcadores de mal pronóstico: diagnóstico antes de las 24 semanas e hígado en cavidad torácica.

Debemos diferenciar entre una HDC y una eventración del diafragma. En este trastorno poco frecuente, la mitad del diafragma posee una musculatura defectuosa y se hincha hacia la cavidad torácica como una hoja aponeurótica (membranosa), formando una bolsa diafragmática. Por tanto, hay un desplazamiento de las vísceras hacia dicha bolsa. Es consecuencia del fallo de la extensión del tejido muscular de la pared corporal hacia la membrana pleuroperitoneal del lado afectado. Una eventración del diafragma no es una verdadera hernia diafragmática. No obstante, las manifestaciones de ambas, pueden ser similares.



TEMA 9 EL APARATO FARÍNGEO

A lo largo de la cuarta y quinta semanas, la faringe primitiva está limitada lateralmente por los arcos faríngeos. Cada uno de ellos consta de un núcleo de mesénquima cubierto externamente por ectodermo e internamente por endodermo. El mesénquima original de cada arco proviene del mesodermo; posteriormente, las células de la cresta neural migran hacia los arcos y constituyen la fuente principal de sus componentes de tejido conjuntivo, incluyendo cartílago, hueso y ligamentos de las regiones facial y bucal. Cada arco faríngeo está compuesto por: una arteria, un cilindro de cartílago, un nervio y un componente muscular.

A nivel externo, los arcos faríngeos están separados por hendiduras faríngeas. En su parte interna, los arcos están separados por evaginaciones de la faringe o bolsas faríngeas. En los puntos donde el ectodermo de una hendidura entra en contacto con el ectodermo de una bolsa forman membranas faríngeas. Los arcos, hendiduras y membranas constituyen el aparato faríngeo.

APARATO FARÍNGEO

- Formado por:
 - Arcos faríngeos
 - Bolsas
 - Surcos
 - Membranas
- Son Estructuras que contribuyen a formar la cabeza y cuello.

ARCOS FARÍNGEOS

- Se forman al inicio de la 4ª semana por migración de células de la cresta neural.
- Aparece el 1er par de arcos faríngeos como elevaciones a los lados de la faringe
- primitiva
- Al final de la 4ª sem son visibles en el exterior 4 pares de arcos
- El 5º y 6º son rudimentarios y no se observan en el exterior
- Los arcos están separados por surcos faríngeos
- El 1er arco faríngeo o mandibular se divide en 2 prominencias:
 - maxilar- origina a huesos maxilares, malares y parte del vómer
 - mandibular- a la mandíbula y escama del temporal
- Los arcos sostienen las paredes de la faringe primitiva (derivada del intestino anterior)
- El estomodeo o boca primitiva es una depresión del ectodermo superficial
- Se encuentra separada de la faringe por la membrana bucofaríngea

- La membrana es bilaminar: capa externa es del ectodermo y la interna del
- endodermo
- Se rompe el día 26

COMPONENTES DE LOS ARCOS

- Núcleo de mesénquima, derivado de cresta neural: tejido conjuntivo, dermis y mucosas
- Revestimiento exterior de ectodermo e interior de endodermo
- El mesodermo paraxial penetra en los arcos para formar músculos

PARTES

- Arterias: derivadas del tronco arterioso del corazón primitivo
- Cartílagos: forman el esqueleto
- Músculos: forman los de la cabeza y cuello
- Nervios motores y sensitivos: provienen del neuroectodermo del encéfalo

DESTINO DE LOS ARCOS

- En la 5ª semana aumenta el tamaño del 2º arco
- Forma una depresión: seno cervical
- En la 7ª sem desaparecen del 2º al 4º surco
- Se forma el contorno liso del cuello



DERIVADOS DE LOS CARTÍLAGOS

- 1º arco- el cartílago de Meckel origina los huesos del oído: martillo y yunque
- 1er arco- mandíbula
- 2º arco- cartílago de Reichert, hueso estribo, apófisis estiloides del temporal, asta inferior y parte superior del cuerpo del hioides.
- 3er arco- asta mayor y parte inferior del cuerpo del hioides
- 4º y 6º arco- cartílagos de la laringe, excepto la epiglotis que deriva de la eminencia hipofaríngea
- 5º arco rudimentario, no tiene derivados

MÚSCULOS

- 1er arco: los de la masticación
- 2º arco: estribo, estilohioideo, vientre posterior del digástrico y expresión facial
- 3er arco: estilofaríngeo
- 4º arco: cricotiroideo, elevador del velo del paladar, constrictores de la laringe
- 6º. Intrínsecos de la laringe

NERVIOS

- 1er arco: V par craneal-trigémino
- Proporciona sensibilidad a cara, dientes, mucosas, paladar, lengua y motricidad a
- los músculos de la masticación
- 2º arco: VII PC- facial
- 3er arco: IX PC- glossofaríngeo
- 4º y 6º arco: X PC- vago

LENGUA

- Aparece al final de la 4ª sem una proliferación del mesénquima del 1er arco
- como una elevación en el suelo de la faringe: protuberancia lingual media
- Después a cada lado aparecen las: protuberancias linguales laterales
- Éstas junto con el tabique lingual fibroso se fusionan en la línea media, forman la parte anterior

El tercio posterior o porción faríngea, está formado por:

-cópula: formada por fusión de los 2º arcos

-Eminencia hipofaríngea: fusión de 3er y 4º arco

Entre la parte anterior y posterior se encuentra el surco terminal en forma de V

Los músculos derivan de los miotomos occipitales

BOLSAS FARÍNGEAS

- El endodermo de la faringe reviste el interior de los arcos y forma divertículos entre
- ellos llamados: bolsas faríngeas
- Existen 4 pares, la 5ª es rudimentaria
- Con el ectodermo de los surcos forma las: membranas faríngeas

DERIVADOS DE LAS BOLSAS

- 1ª bolsa: fosa tubotimpánica que con el primer suco forman la membrana
- timpánica, la cavidad del tímpano, antro mastoideo y trompa timpánica
- 2ª bolsa: seno o fosa amigdalina y criptas amigdalinas y en la semana 20 el
- mesénquima forma nódulos linfoides de la amígdala palatina
- 3ª bolsa: timo y glándulas paratiroides inferiores
- 4ª bolsa: glándulas paratiroides superiores y cuerpo ultimofaríngeo el cual se fusiona con la glándula tiroides.

Las células parafoliculares o células “C” de la tiroides producen calcitonina y las principales de la paratiroides producen hormona paratiroidea, regulan el metabolismo del calcio

SURCOS FARÍNGEOS

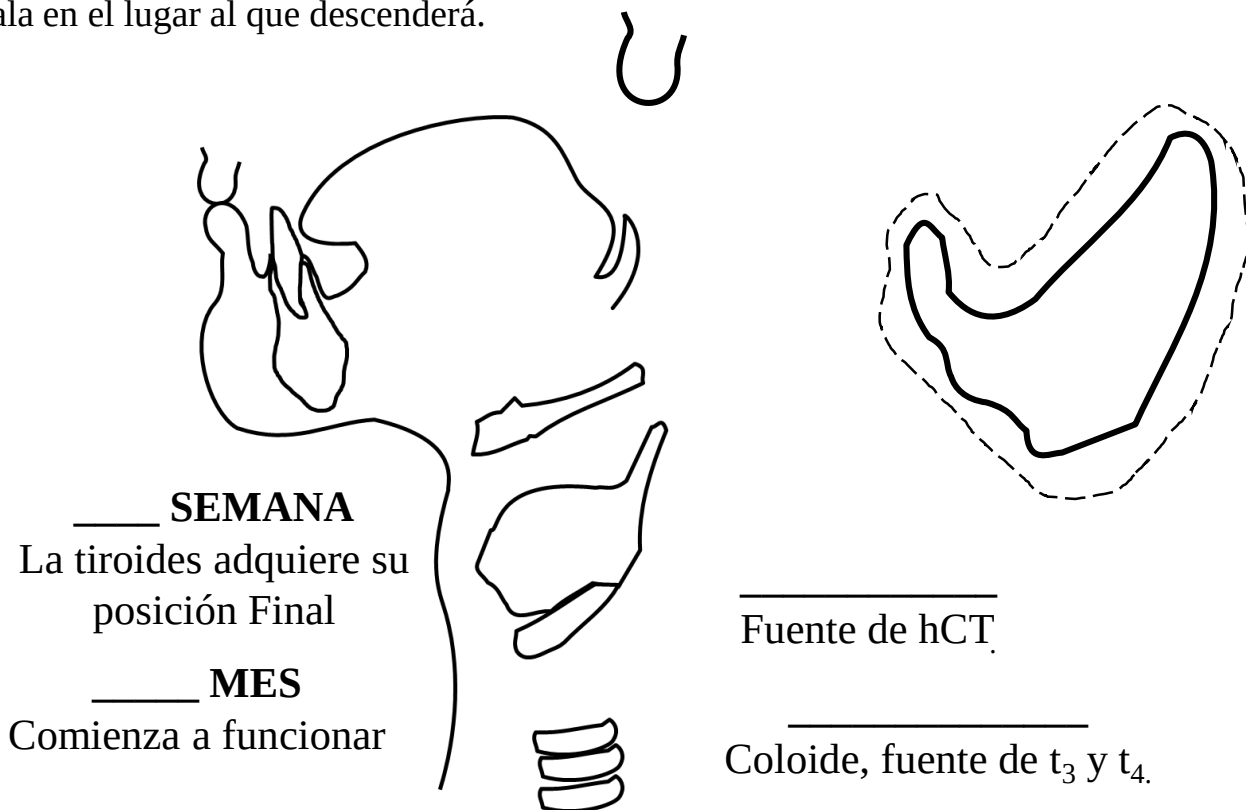
- Durante la 4ª y 5ª semana separan los arcos faríngeos en su cara externa
- Únicamente persiste el 1er surco y forma el conducto auditivo externo
- Los demás forman una hendidura: seno cervical

GLÁNDULA TIROIDES

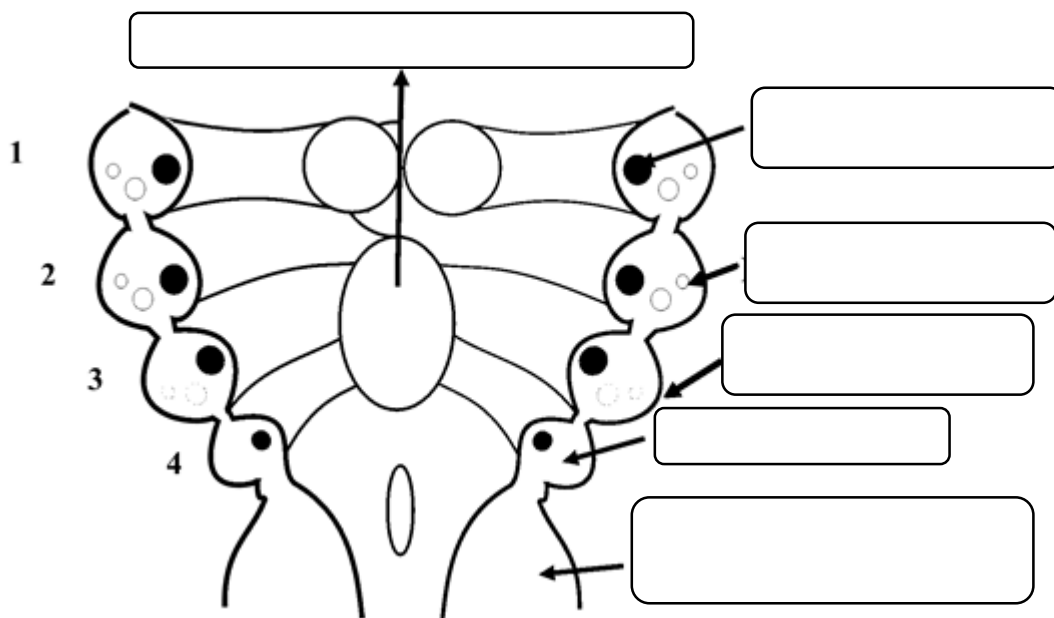
- Aparece el día 24 del desarrollo embrionario
- Un engrosamiento del endodermo en el suelo de la faringe
- Al crecer el embrión desciende y se sitúa en la parte anterior del hioides y
- cartílagos de la laringe
- Se comunica con la lengua por el conducto tirogloso
- Se divide en un lóbulo derecho e izquierdo unidos por un istmo
- En la 7ª sem se cierra el conducto tirogloso y persiste una depresión denominada agujero ciego, en el dorso de la lengua
- Se forman los folículos tiroideos, contienen material coloidal, inician la síntesis de hormonas tiroideas con la presencia de yodo, en la sem 20

TEMA 9 EL APARATO FARÍNGEO

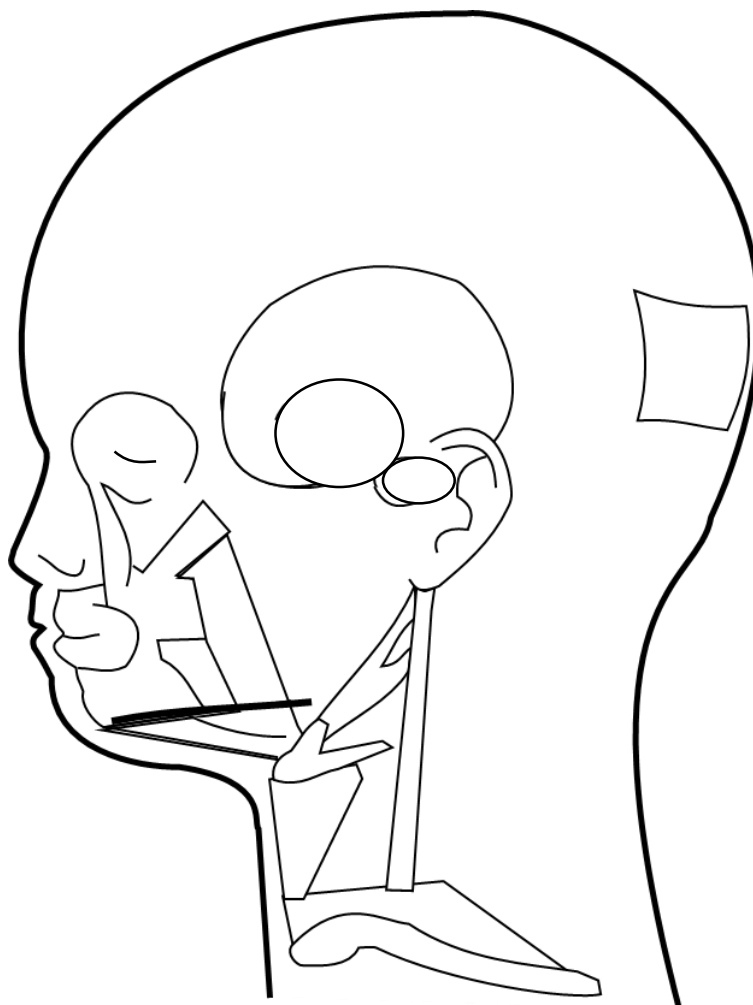
I.- Recorta la glándula tiroides, traza su recorrido de descenso coloréala y colócala en el lugar al que descenderá.



II.- Colorea los componentes de los arcos y bolsas faríngeas e identifícalos.



II.- Colorea e identifica correspondientemente a los derivados cartilagosos y musculares de cabeza y cuello de las 6 bolsas faríngeas.



_____ **ARCO FARÍNGEO (VERDE)**

- Cricotiroides
- Periestafalino externo
- Constrictor de la Faringe

RAMA LARÍNGEA SUPERIOR DEL VAGO

_____ **ARCO FARÍNGEO (NARANJA)**

- M. del estribo
- Estilohioideo
- Vientre posterior del digástrico
- Músculos de la expresión facial
- Auricular

NERVIO FACIAL

_____ **ARCO FARÍNGEO (AZUL)**

- Músculos estilofaríngeos

NERVIO GLOsofaríngeo

_____ **ARCO FARÍNGEO (AMARILLO)**

- Cartílago de Meckel
- Músculos de la masticación
- Vientre anterior del digástrico
- Milohioideo
- Tensor del tímpano
- Periestafalino externo

NERVIO TRÍGEMINO

Arco	Nervio	Músculos	Huesos	Ligamentos
Primero ()				
Segundo ()				
Tercero				
Cuarto y Sexto				

SX DE TREACHER COLLINS

También llamado Disostosis mandibulofacial, es un trastorno autosómico dominante, caracterizado por el desarrollo anormal de las estructuras derivadas del primer arco. Se ha localizado el gen responsable en el brazo largo del cromosoma 5. El gen afectado, TCOF I, tiene señales de localización que codifican proteínas que ayudan la embriogénesis de las estructuras faciales y craneales. Su frecuencia aproximada es de 1 de cada 10000 nacimientos. La gravedad de las manifestaciones clínicas es variable. Los individuos afectados presentan un aspecto facial característico. El hueso zigomático es hipoplásico, lo que da lugar a la depresión de la mejilla, caída del párpado inferior y una cara estrecha. El 75% de los pacientes muestran una muesca en el párpado inferior (coloboma). La mandíbula presenta hipoplasia del cóndilo y la apófisis coronoides, que se manifiesta clínicamente como una retrusión de la barbilla. Las orejas muestran múltiples anomalías, como la hipoplasia de los lóbulos, pabellón auditivo malformado, ausencia de conductos auditivos y alteraciones en las estructuras del oído medio, con diversos grados de pérdida auditiva, incluso sordera. En cerca del 15% de los pacientes existe una macrostomia resultante de la formación uni o bilateral de fisuras faciales. En función de la gravedad de los defectos del desarrollo, puede llevarse a cabo el tratamiento quirúrgico por motivos estéticos y funcionales.



SX DE PIERRE ROBIN

Se caracteriza por la presencia de micrognatia, paladar hendido y glosotoposis. Esta asociación de malformaciones puede observarse como un defecto aislado o como un componente más de otras alteraciones del desarrollo.

Se considera que la malformación principal es la retrognatia por la hipoplasia mandibular y es frecuente que presenten secundariamente trastornos respiratorios y alimenticios.

Entre otros hallazgos clínicos asociados, encontramos:

- Anomalías oculares (10 – 30%)
- Cardiovasculares: estenosis pulmonar, hipertensión pulmonar primaria.
- Anomalías del sistema músculo esquelético: sindactilia, polidactilia, hiperlaxitud articular.

Se desconocen las causas específicas de la secuencia de Pierre Robin, pero podría ser parte de muchos síndromes genéticos. La mandíbula inferior se desarrolla lentamente en los primeros meses de vida, pero su crecimiento se acelera en el primer año. El diagnóstico puede sospecharse desde las 13 semanas de gestación por ultrasonografía y en el recién nacido por las manifestaciones ya mencionadas. El tratamiento se orienta según la severidad del compromiso de la vía aérea seguida por el grado de dificultad en la alimentación. Los niños con micrognatia pronunciada pueden presentar dificultad respiratoria severa o falta de incremento ponderal. La intervención quirúrgica es necesaria en estos casos. Se han descrito diversos procedimientos, pero la traqueotomía es la técnica más usada. Otros procedimientos quirúrgicos, como la glosopexia debe ser realizada antes de que se desarrolle la dentición. De igual forma, deben realizarse cirugías encaminadas a corregir el paladar hendido.

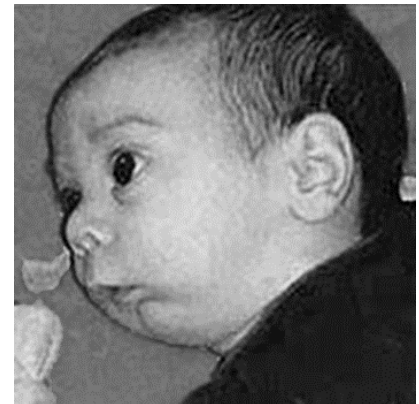


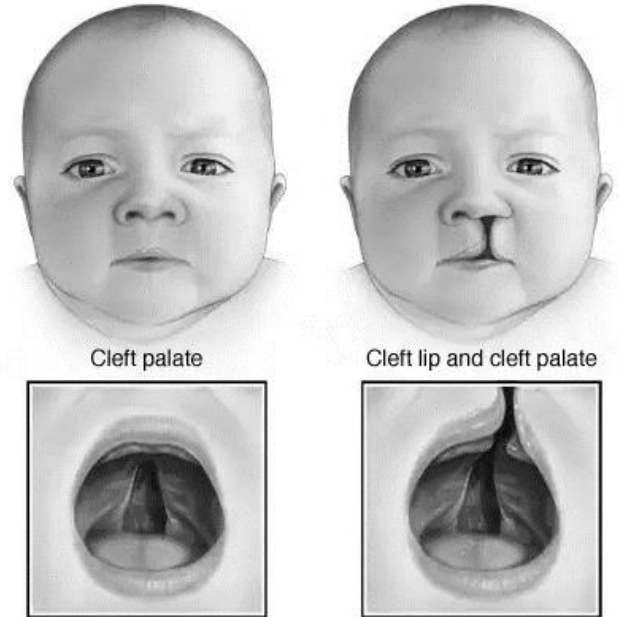
Figura 3. (Izquierda) Pre operatorio paciente 10 días de vida, SPR con gran hipoplasia mandibular y dificultad respiratoria. (Centro) Paciente al término de distracción activa con importante alivio de su sintomatología, observándose una sobrecorrección del avance del mentón. (Derecha) Paciente al año de edad con desarrollo normal y sin episodios de obstrucción respiratoria.



Figura 2. (Izq.) Paciente de 1 mes de edad con Sd. Pierre Robin, bajo incremento ponderal y dificultad respiratoria evidente. (Centro) Imagen radiológica que muestra interrupción de la columna aérea a nivel oro faríngeo por retroposición lingual. (Der.) Vista lateral y frontal al año de edad con adecuado desarrollo mandibular, sin episodios de obstrucción respiratoria y con evidente incremento ponderal.

SX DE DIGEORGE

El síndrome de DiGeorge se produce por un defecto en la embriogénesis que hace que el timo y otros órganos que se originan a partir de la tercera y la cuarta bolsas faríngeas presenten una disminución de tamaño o un defecto. Los órganos afectados son el timo, la paratiroides, algunas células de la tiroides y el cuerpo último faríngeo. Así pues algunos pacientes muestran tetania, por la falta de paratiroides. Los pacientes presentan hipocalcemia y muestran rasgos físicos característicos entre los que se encuentran los ojos separados, la implantación baja de las orejas y el paladar fisurado. A menudo se usa el acrónimo CATCH22: defecto Cardíaco, facciones Anormales, hipoplasia Tímica, hipoCalcemia y cromosoma 22, para referirse a un grupo de síntomas que caracterizan este trastorno. Prácticamente en todos los casos de aplasia tímica congénita existe una microdelección en una copia del cromosoma 22. Debido a que el timo es el órgano donde se produce la diferenciación de todos los linfocitos T, estas personas presentan escasez o ausencia de linfocitos T circulantes y son más propensas a padecer infecciones víricas, fúngicas y bacterianas intracelulares. Los pacientes presentan valores bajos de linfocitos T y mejoran al envejecer; es posible que esto sea debido a una zona de maduración extratímica. El diagnóstico del síndrome de DiGeorge es usualmente basado en las señas y síntomas que se presentan al nacimiento o se desarrollan poco tiempo después del nacimiento. Algunos niños pueden presentar los rasgos faciales característicos del síndrome. Los niños afectados pueden también mostrar señas de niveles bajos de calcio en sangre como resultado del hipoparatiroidismo (la hormona paratiroidea se encarga de mantener niveles adecuados de calcio; cuando hay déficit de éste, la hormona aumenta para evitar la salida del calcio). O bien, el niño puede parecer inquieto o tener ataques (convulsiones). Los niños afectados con anomalías cardíacas, presentar los datos clásicos de éstas. La terapia del síndrome, está enfocada a corregir los defectos en los órganos y tejidos que se encuentran afectados. Por lo tanto, la terapia depende de la naturaleza del defecto y su severidad. El tratamiento para el bajo calcio e hipoparatiroidismo pueden incluir suplementos de calcio y reemplazo de la hormona faltante. El defecto cardíaco puede requerir cirugía para corregirlo. El defecto inmunológico depende de un individuo a otro. En la mayoría de los casos, el pequeño timo en última instancia crece lo suficiente como para proveer una función adecuada de los linfocitos T. sin embargo, se han practicado transplantes de timo. El panorama para un niño con síndrome de DiGeorge depende del grado en el que se encuentra afectado.

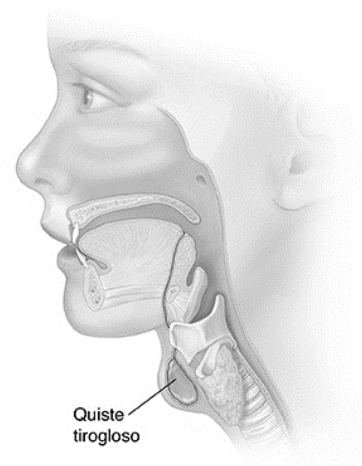
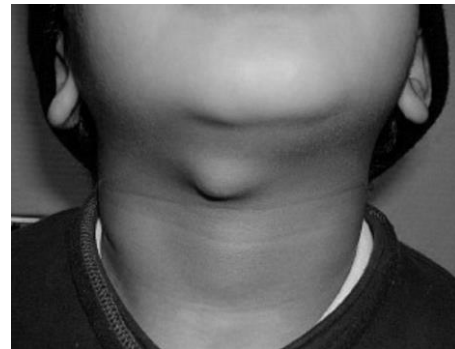


© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.



QUISTES DEL CONDUCTO TIROGLOSO

Son estos quistes o las fístulas consiguientes a su apretura espontánea por infección o por tratamiento quirúrgico incorrecto, una de las más frecuentes causas de tumoraciones benignas cervicales. Desde el punto de vista embriológico, estos quistes representan un fallo en el proceso normal de cierre del conducto tirogloso, que se desarrolla durante el descenso del esbozo tiroideo desde la base lingual hasta su posición definitiva como glándula tiroides. Si un segmento del conducto tirogloso persiste sin cerrarse, con su epitelio conservado, la secreción mucosa de éste lo distiende progresivamente hasta convertirlo en un quiste. Los quistes pueden localizarse en cualquier punto del trayecto del conducto tirogloso, pero la mayoría están cercanos al cuerpo del hueso hioides. La posición del quiste está de modo predominante en la línea media, aunque pueden encontrarse ligeramente desplazados hacia la izquierda. Aunque pueden observarse a cualquier edad, la mayoría de los quistes y fístulas se acumulan durante los primeros 5 años de vida. Desde el punto de vista semiológico, los quistes aparecen como tumoraciones de la línea media o muy cercanas a ésta, que, por estar incluidas en el conducto tirogloso, extendido desde la base de la lengua hasta la glándula tiroides, suben y bajan con los movimientos de la deglución. El diagnóstico diferencial ha de establecerse con el quiste dermoide, adenopatías, nódulo tiroideo, tiroides ectópico, lipoma y hemangioma. El tratamiento del quiste o de la fístula es quirúrgico y consiste en la práctica de la intervención propuesta por Sistrunk: exéresis del quiste y del trayecto ascendente del conducto tirogloso, incluyendo en la pieza operatoria la porción central del cuerpo del hueso hioides, y progresando hasta alcanzar la base de la lengua.



CASO CLÍNICO #29

Se trata de un neonato de 24 horas de vida extrauterina que al nacer es asistido por el servicio de Endocrinología por detectar una función tiroidea alterada a través del tamiz neonatal. A la exploración física, se encuentra neonato masculino con signos vitales normales, con ictericia en piel y conjuntivas, fontanela anterior abierta y amplia y normotensa de 4x4 cm. Se realiza tamiz neonatal encontrando: TSH 42.4 mU/l; tioxina libre 0.11 ng/dl. El ultrasonido reportó ausencia de tiroides.

Dx: _____

Tx: _____

Fisiopatogenia:



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #30

Una paciente de 34 años de edad fue referida para evaluación de una masa asintomática en el lado izquierdo del cuello, que había crecido gradualmente durante el último año. La paciente negó que hubiera tenido episodios previos, así como que sintiera dolor, sensibilidad, fiebre, dificultad para deglutir o cambios de voz. También negó haber sufrido cambios en el peso y otros síntomas relacionados con hipotiroidismo. En la exploración física se observó una masa de 3 x 2 cm, firme, móvil, no dolorosa, en la región submandibular. A la palpación bimanual se apreció un aumento de volumen separado de la glándula submandibular, sin otras linfadenopatías, que no se desplazaba con la deglución. La tiroides no estaba en su posición habitual. La base de la lengua se exploró bimanualmente, y la laringe y la faringe con fibra óptica; no se encontraron alteraciones (figura 2). El ultrasonido indicó una masa sólida vascularizada adyacente a la glándula submandibular (figura 3). La tomografía computada de la cabeza y el cuello con contraste reveló una masa de 2 cm de ancho, sólida, con reforzamiento submandibular, sin calcificaciones y ausencia de glándula tiroidea ortotópica; la glándula submandibular había sido desplazada por la masa (figura 4). Debido al cuadro clínico y a los resultados de la tomografía computada, el diagnóstico presuntivo fue tiroides ectópica submandibular. La gammagrafía con Tc 99m mostró concentración ectópica del trazador en la región submandibular, sin captación en el área tiroidea normal o pretraqueal (figura 5). La aspiración con aguja fina mostró una masa en el cuello con células tiroideas benignas. El análisis de la hormona estimulante de tiroides (TSH) arrojó cifras superiores a los valores normales de 0.3 a 5 μ / mL, lo que es consistente con hipotiroidismo subclínico. El tratamiento con levotiroxina minimizó el aumento de volumen y normalizó las concentraciones séricas de TSH, con lo que las cifras de hormona tiroidea llegaron a valores normales.

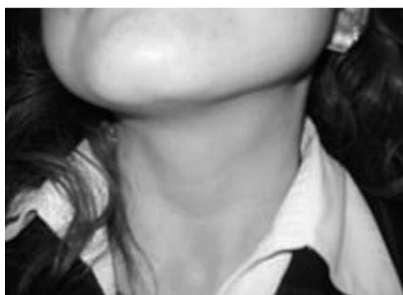


Figura 2. Imagen clínica de la masa en la región cervical lateral.

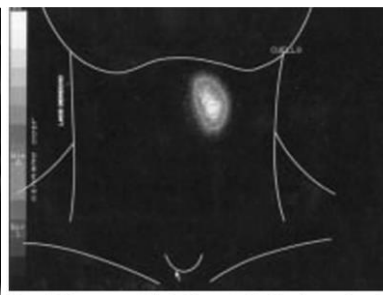


Figura 5. Gammagrafía de la tiroides, captación del radiomarcador en la región submandibular.

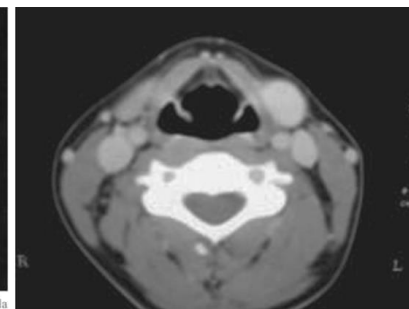


Figura 4. Tomografía computada, región submandibular con una masa hiperdensa.

Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASOS CLÍNICOS SHOTGUN – APARATO FARÍNGEO



Dx: _____

Tx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



Dx: _____

Tx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASOS CLÍNICOS SHOTGUN – APARATO FARÍNGEO



Dx: _____

Tx: _____

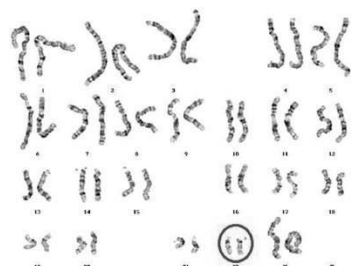
Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



Dx: _____

Tx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico





CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASOS CLÍNICOS SHOTGUN – APARATO FARÍNGEO



Dx: _____

Tx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



Dx: _____

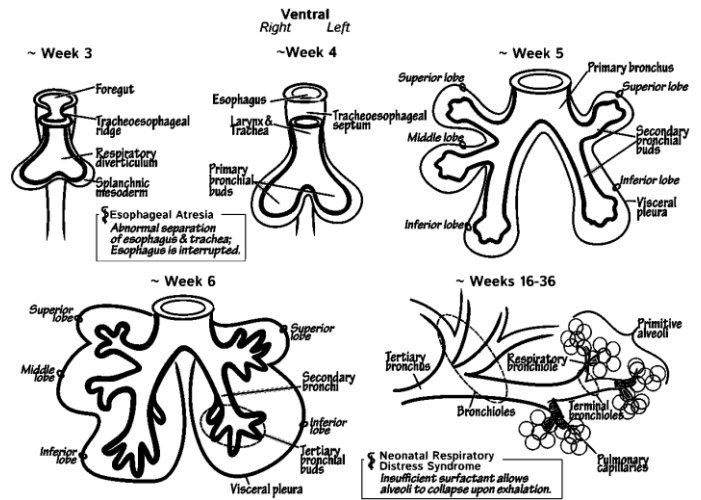
Tx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico

TEMA 10 EL APARATO RESPIRATORIO

Cuando el embrión tiene aproximadamente cuatro semanas, aparece el divertículo respiratorio (esbozo pulmonar) como una de evaginación de la pared ventral del intestino anterior. En consecuencia, el epitelio de revestimiento interno de la laringe, la tráquea y los bronquios, lo mismo que el de los pulmones, tiene origen endodérmico. Los componentes cartilaginoso, muscular y conectivo de la tráquea y los pulmones, derivan del mesodermo esplácnico que circunda el intestino anterior. En un periodo inicial, el esbozo pulmonar comunica ampliamente con el intestino anterior, pero cuando el divertículo se extiende en dirección caudal queda separado de este por la aparición de dos rebordes longitudinales, los rebordes traqueoesofágicos. Al fusionarse más tarde, estos rebordes forman el tabique traqueoesofágico; de este modo el intestino anterior queda dividido en una porción dorsal, el esófago, y otra ventral, la tráquea y los esbozos pulmonares. Sin embargo, el primordio respiratorio sigue comunicado con la faringe a través del orificio laríngeo. El desarrollo pulmonar es un proceso complejo y altamente organizado, en el que se reconocen varias etapas dinámicas: embrionaria, pseudoglandular, canalicular, sacular, alveolar, maduración microvascular, hiperplasia activa e hipertrofia. El desarrollo de la vía aérea es seguido de modo estrecho por el desarrollo de la vasculatura pulmonar, para concluir en la formación de la unidad alvéolo-capilar. Todos estos procesos se encuentran controlados estrechamente por factores genéticos, tales como factores de crecimiento y otras moléculas, de acción sólo parcialmente comprendida. Para alcanzar un normal desarrollo, son fundamentales los movimientos respiratorios fetales, un adecuado espacio intratorácico, fluido intra y extrapulmonar en volumen suficiente y una adecuada irrigación y nutrición. Durante los procesos de organogénesis pueden ocurrir diversas alteraciones, debidas a factores materno-fetales, genéticos o ambientales, originando así anomalías del desarrollo, tanto en el periodo prenatal como postnatal. La respiración fetal y el fluido pulmonar juegan un papel importante en la delicada relación entre los epitelios de la vía aérea y el.

mesénquima, al promover el crecimiento pulmonar. Los movimientos respiratorios son fundamentales en la preservación del volumen pulmonar. Se postula que las contracciones peristálticas espontáneas de la vía aérea, favorecen la expansión de los brotes pulmonares al facilitar su crecimiento hacia el mesénquima circundante. Los corticoides, administrados en el periodo pre o postnatal, aceleran el crecimiento pulmonar por variados mecanismos, a costa de acortar el periodo de formación de los septos y disminuir el número final de alvéolos.



ETAPA EMBRIONARIA

El brote pulmonar se origina a partir de células epiteliales del endodermo del intestino primitivo anterior, como un divertículo ventral alrededor del día 24-26 de gestación, que penetra hacia el mesénquima circundante y crece por divisiones dicotómicas en dirección caudal, para formar las estructuras proximales del árbol traqueobronquial. El epitelio de todo el árbol respiratorio, desde las vías aéreas (VA) centrales hasta los neumocitos que recubren los alvéolos, se deriva de este brote, mientras que el cartílago, músculo liso, tejido conectivo y vasculatura pulmonar tienen su origen en el mesénquima. Alrededor del día 33, ocurre la división en las dos ramas principales y los brotes pulmonares yacen a ambos lados del futuro esófago. Al parecer, es el mesodermo circundante el que regula la ramificación del árbol traqueobronquial. Los bronquios lobares inician su formación por el día 37 y hacia



Tabla 1.- Etapas del desarrollo pulmonar

FASE	EDAD GESTACIONAL O POSTNATAL	PRINCIPALES EVENTOS
Embrionaria	3 - 7 semanas	Desarrollo de las vías aéreas mayores.
Pseudoglandular	7 - 17 semanas	Aparición de circulación pulmonar (vasculogénesis) Desarrollo del árbol bronquial hasta nivel de bronquiólos terminales (preacinar). Crecimiento vascular sigue al de la VA.
Canalicular	17 - 27 semanas	Formación de acinos. Crecimiento del lecho capilar (angiogénesis) Diferenciación epitelial, aparece el surfactante.
Sacular	28 - 36 semanas	Formación de los espacios aéreos transitorios. Depósito fibras elásticas en futuros septos secundarios.
Alveolar	36 semanas - 2 a 3 años	Aparición de septos secundarios, formación de alvéolos.
Maduración microvascular	0 - 3 años	Adelgazamiento de la pared interalveolar; fusión de la bicapa capilar a una singular.
Hiperplasia activa	0 - 3 años	Aumenta el número de alvéolos, poco cambio en su tamaño.
Hipertrofia	3 - 8 años	Aumento del tamaño alveolar, con crecimiento celular mayor al corporal.

el fin de esta etapa (día 42) ya pueden ser reconocidos los 19 segmentos pulmonares(2-5) . El mesénquima que rodea los brotes pulmonares contiene un número de células que se tiñen positivamente para un marcador de células endoteliales (CD31), indicando así el origen de los futuros capilares(6). Para el día 34 de gestación, ya se ha formado una red de capilares alrededor de cada futuro bronquio principal y este plexo se comunica en dirección cefálica con el saco aórtico mediante las arterias pulmonares y hacia caudal con el seno venoso (futura aurícula izquierda) mediante las venas pulmonares. En este momento ya hay evidencia de células sanguíneas circulantes(7). Los primeros vasos pulmonares se formarían entonces “de novo” desde el mesénquima subyacente por el proceso de vasculogénesis: diferenciación celular para formar células endoteliales únicas que se organizan en tubos capilares(4,5). Estos capilares coalescen para formar pequeños vasos sanguíneos a lo largo de la VA.

ETAPA PSEUDOGLANDULAR

7-17 semanas En esta etapa se desarrollan las VA principales, a través de sucesivas divisiones dicotómicas. El nombre de esta etapa deriva del aspecto glandular en los estudios histológicos, ya que los bronquiólos terminan en forma ciega en el estroma primitivo. Desde el mesénquima se desarrollan las células de la pared bronquial que darán origen al cartílago, músculo liso bronquial y glándulas submucosas. El número definitivo de bronquiólos terminales se ha completado al final de esta etapa. El epitelio columnar pseudoestratificado va siendo reemplazado en forma progresiva por células columnares altas en la VA proximal y células cuboidales hacia la periferia (2-4) . En este período, la vasculatura se ramifica siguiendo a la VA, que actúa como un molde. En la medida que cada nuevo brote penetra el mesénquima, un nuevo plexo capilar lo rodea como un halo para unirse luego con los vasos preexistentes, extendiendo así los vasos arteriales y venosos. La vasculogénesis continúa hasta la semana 17, al cabo de la cual todas las VA preacinares y sus respectivas venas y arterias ya se han formado, con poco mesénquima indiferenciado remanente entre estas estructuras(4-6) .

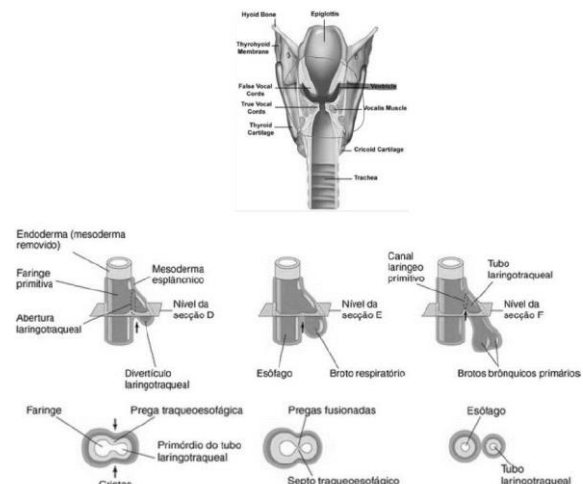
TEMA 9 EL APARATO RESPIRATORIO

ETAPA CANALICULAR: 17-27 semanas Los bronquiolos terminales se dividen para formar los bronquiolos respiratorios y ductos alveolares en forma de sacos, los que constituyen las estructuras acinares. Ocurre un progresivo adelgazamiento del epitelio, con aproximación de los capilares los que yacen justo por debajo de este. El epitelio cuboidal se diferencia y los ductos alveolares están revestidos de células alveolares (neumocitos) tipo II -las que darán origen a los neumocitos tipo I- que recubrirán los sacos distales adelgazándose en la medida que se relacionan estrechamente con los capilares. Hacia las 24 semanas de gestación, ya se ha establecido la barrera alveolo-capilar, con un grosor similar al del adulto (0.2 μ m) y el área disponible para el intercambio gaseoso permite que algunos prematuros extremos puedan sobrevivir(5). Los neumocitos tipo II aumentan su maquinaria metabólica, preparándose para sintetizar surfactante y hacia las 24 semanas ya se pueden observar proteínas del surfactante en la forma de cuerpos lamelares en su citoplasma. Hacia el final de esta etapa la periferia del pulmón esta constituida por sáculos transitorios, de paredes finas, que se han formado gracias a la disminución en la cantidad de mesénquima(2-5). Los capilares en esta etapa se forman por angiogénesis (brote de vasos sanguíneos desde vasos preexistentes) y las células en división se encuentran en los túbulos capilares más que en el mesénquima indiferenciado.

ETAPA SACULAR: 28-36 semanas En este período continúa la división de la VA periférica. Cada bronquiolo terminal ha originado 3 generaciones de bronquiolos respiratorios, cada uno de los cuales origina una generación de ductos transitorios, los que a su vez generan 3 sáculos que desembocan en los sáculos terminales. De este modo aumenta el tamaño de la VA periférica y crece la superficie para el intercambio gaseoso en la medida que la pared continúa adelgazándose (septos primarios). Por otra parte, ocurre una preparación para la etapa alveolar al depositarse fibras elásticas en los puntos donde surgirán los futuros septos secundarios. Los neumocitos tipo II

aumentan el número de cuerpos lamelares y continúa la diferenciación hacia neumocitos tipo I(2-5). Las arterias que irrigan los ductos alveolares se desarrollan desde las 25 semanas hasta los 18 meses después del nacimiento. Los alvéolos comienzan a aparecer después de las 30 semanas y junto a ellos se van desarrollando los pequeños vasos pre y post capilares(5,8)

ETAPA ALVEOLAR: 36 semanas a 2-3 años postnatal El inicio de esta etapa se define por la aparición de pequeñas prominencias a ambos lados de las paredes saculares, en los puntos donde se depositaron fibras elásticas. Estas crecen en forma perpendicular al espacio aéreo, dividiendo los sáculos en forma incompleta en unidades menores, los alvéolos, los que también se formarán en menor medida en bronquiolos respiratorios y en los ductos transitorios. Estos septos secundarios consisten en una doble asa capilar separada por una vaina de tejido conectivo. En este período tiene lugar una marcada proliferación de todos los tipos celulares. Las células mesenquimáticas proliferan, depositando la matriz extracelular necesaria y los neumocitos tipo I y II aumentan su número para delinear las paredes alveolares, donde aproximadamente un 85-90% de la superficie estará recubierta de neumocitos tipo I(2,3) . En la medida que se forman nuevos alvéolos, también se forman nuevos capilares por angiogénesis. Por otra parte, se incrementa el tamaño de las venas y arterias proximales, acomodando así el aumento de flujo y volumen sanguíneo al lecho capilar en crecimiento(5,7). Los procesos mencionados tienen como resultado un aumento en la superficie de intercambio gaseoso y una preparación de las células de la VA que responderán al ambiente extrauterino (2) .

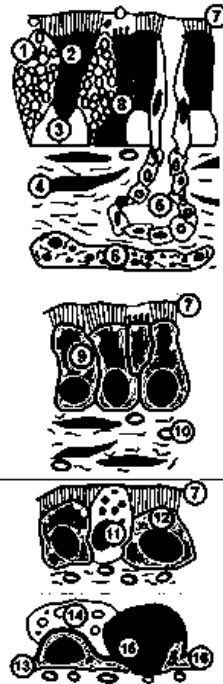
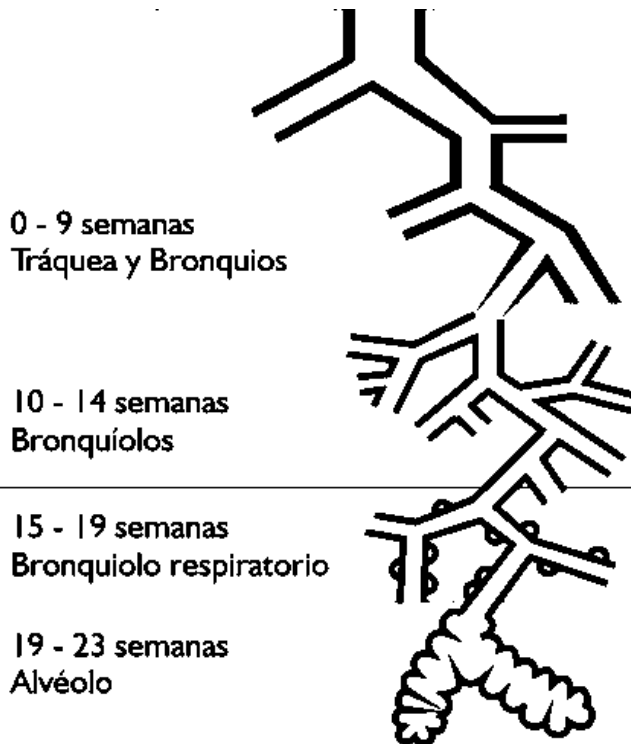


TEMA 9 EL APARATO RESPIRATORIO

I.- Correlaciona las respuestas correctas

Cartílagos Laringe	Día 28
Epiglotis	Mioblastos de Arcos Faríngeos
Músculos Laríngeos	Primordio de laringe, tráquea, bronquios
Primordio Respiratorio	Cuarto y sexto par de Arcos Faringeos
Tubo laringotraqueal	Parte caudal de la eminencia hipofaríngea

II.- Coloca el nombre de cada estructura correspondiente en el desarrollo pulmonar. Si es necesario, toma retroalimentación de la bibl. del código QR.



OPCIONES:

- A. Célula muscular lisa
- B. Glandula mucosa
- C. Cartílago
- D. Capa Mucosa Superficial
- E. Brush Cell
- F. Célula Cilíndrica ciliada
- G. Célula Caliciforme
- H. Surfactante
- I. Neumocito II
- J. Neumocito I
- K. Macrófago Alveolar
- L. Celula de Clara
- M. Capilar
- N. Célula columnar ciliada
- O. Célula cuboidal ciliada
- P. Célula de la membrana basal.

1.-	2.-	3.-	4.-	5.-	6.-	7.-	8.-
9.-	10.-	11.-	12.-	13.-	14.-	15.-	16.-

HIPOPLASIA PULMONAR

Es la disminución en el número y el tamaño de la vía aérea, alvéolos y vasculatura pulmonar. Puede ocurrir en cualquier momento de la gestación y ser de tipo primaria (Sin causa identificada) o secundaria. Se han establecido maneras para objetivar ésta falta de desarrollo, una de ellas es que el peso combinado de los pulmones es menor al 1.2% del peso corporal. Otra es que el peso de los pulmones en una autopsia es menor al 40% del peso esperado para la edad gestacional.

En series de autopsias se identificó una incidencia de hasta 10%, y en recién nacidos vivos se ha publicado una incidencia global de 2 por cada 1,000. El tipo secundario es el más común y en casos de rotura prematura de membranas entre la semana 15 y 28 de gestación se ha reportado una incidencia de éste padecimiento entre 9 y 28%.

Corresponde embriológicamente a una falta de desarrollo del sistema respiratorio a partir del intestino anterior. Algunas de las causas son:

En algunos casos hay reducción del número de generaciones de divisiones bronquiales, lo que indica un daño entre la semana 10 y 14.

Defectos diafragmáticos relacionados con alguna alteración en el desarrollo durante la semana 20.

Puede ocurrir en el último trimestre como una causa de diferenciación alveolar final.

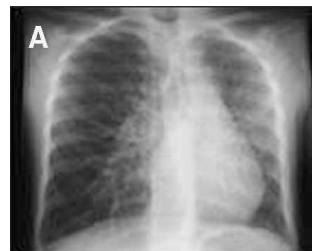
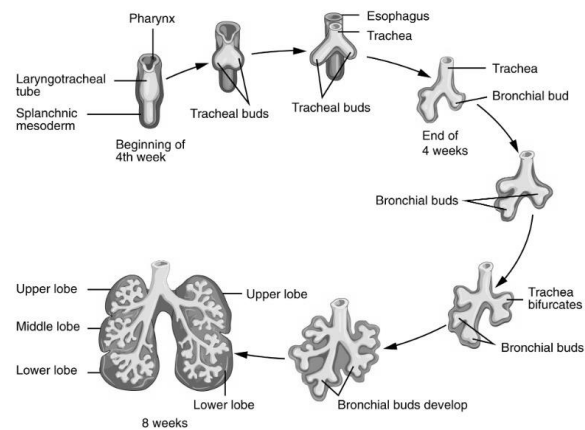
Oligohidramnios y compresión torácica del feto, entre otros cuadros que no permitan los movimientos pulmonares prenatales (Enfermedades neuromusculares, quistes pulmonares, hernia diafragmática, eventración diafragmática). Se asocian a oligohidramnios la agenesia renal, la displasia renal, la uropatía obstructiva y la rotura precoz de la membrana amniótica.

El cuadro clínico dependerá de la gravedad de la hipoplasia y de malformaciones asociadas. Comúnmente existe el antecedente de escasa movilidad fetal, pérdida de líquido amniótico y oligohidramnios.

El recién nacido puede ser asintomático o presentar signos severos de dificultad respiratoria o apneas que requieran ventilación mecánica. En niños mayores, la forma de presentación puede ser con infecciones respiratorias recurrentes, sin interferir con el desarrollo. El tórax por lo general es asimétrico y hay desviación de las estructuras mediastínicas hacia el lado afectado. El murmullo vesicular se encuentra disminuido en el lado afectado principalmente en las bases y en la región axilar.

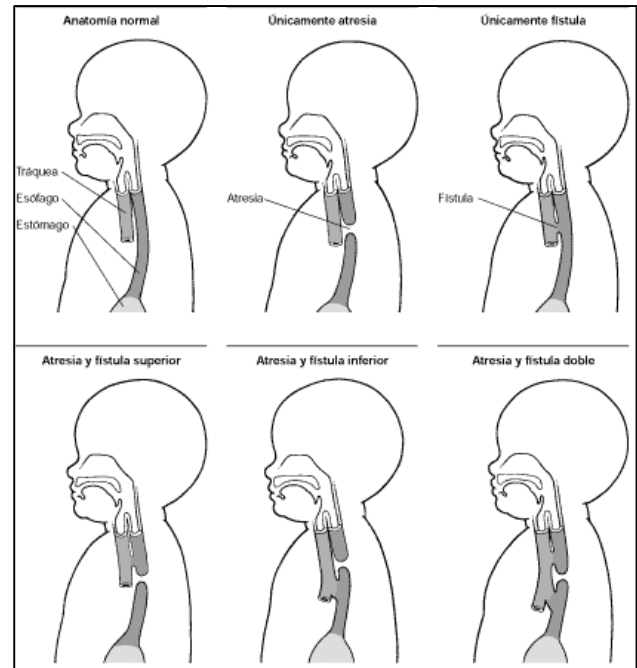
Puede ocurrir neumotórax espontáneo o secundario a la ventilación mecánica.

Cuando el oligohidramnios ha sido prolongado, se pueden encontrar contracturas, artrogriposis o fascias de Potter.



FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA

Una fístula es una conexión entre 2 de los conductos del cuerpo. Una fístula traqueoesofágica es cuando la tráquea (el conducto respiratorio que conecta la nariz y la boca con los pulmones) y el esófago (el conducto para tragar) están conectados, por lo tanto pueden ingresar alimentos o leche en los pulmones de su bebé al tragar. Esto puede provocar problemas respiratorios e, incluso, neumonía. Se presenta en uno de cada cuatro mil recién nacidos, por lo general se asocia con atresia esofágica, aunque puede existir sin ella. El esófago y la tráquea derivan del intestino anterior primitivo, durante la cuarta y quinta semanas de desarrollo, la tráquea se forma como un divertículo ventral de la faringe primitiva (parte caudal del intestino anterior. Un tabique traqueoesofágico se forma en el sitio donde los pliegues traqueoesofágicos longitudinales se fusionan. Éste tabique divide el intestino anterior en una parte ventral, el tubo laringotraqueal y una porción dorsal que es el esófago. Una separación incompleta del esófago y el tubo laringotraqueal resulta en fístula traqueoesofágica. Si una fístula traqueoesofágica está presente, la distensión abdominal alta se irá desarrollando mientras el aire se acumula en el estómago. Si no hay fístula el abdomen se puede ver excavado. El diagnóstico se confirma mediante la presencia de aire en el estómago en la placa simple de abdomen confirma el diagnóstico. El tratamiento se basa en cirugía reparadora de la fístula y gastrostomía para la distensión abdominal.



SX DE DIFICULTAD RESPIRATORIA



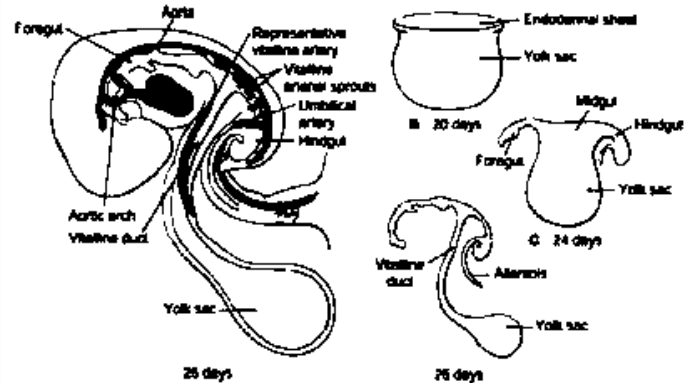
Es el trastorno más frecuente en el periodo neonatal inmediato. Se entiende por tal la presencia de taquipnea, retracción y quejido presente desde las primeras horas de vida. Puede ser producido por diversas causas: Neumonía connatal, aspiración meconial, neumotórax, neumomediastino, malformación congénita, pero la causa más frecuente es el Síndrome de dificultad respiratoria idiopático o Síndrome de la membrana hialina. Afecta casi exclusivamente a recién nacidos prematuros y a hijos de madre diabética. Bajo las 34 semanas de edad gestacional alcanza un 40%, 60% en los menores de 29 semanas disminuyendo prácticamente a 0 en mayores de 39 semanas. Éste padecimiento es causado por la alteración o disminución de surfactante pulmonar que es el encargado de mantener la estabilidad alveolar después de la primera inspiración. El surfactante es un complejo formado principalmente por lecitina, que disminuye la tensión superficial, impidiendo que los alvéolos se colapsen totalmente en la expiración. Por consiguiente, su déficit produce atelectasias que condicionan hipoxia, acidosis, vasoconstricción pulmonar, menor producción de surfactante y mayor colapso.

TEMA 11 EL APARATO DIGESTIVO

El embrión a los 14 días de gestación tiene forma de disco embrionario. Formado por:

- Cavidad amniótica
- Amnios
- Saco vitelino
- Alantoides
- Placa neural

Como consecuencia del plegamiento cefalo caudal y lateral del embrión, la cavidad revestida por endodermo queda parcialmente incorporada al embrión para formar el intestino primitivo. Las otras dos porciones de la cavidad revestida de endodermo, el saco vitelino y el alantoides, permanecen temporariamente en posición extraembrionaria. El intestino medio conserva por un tiempo su comunicación con el saco vitelino por medio del conducto onfalomesentérico o pedículo vitelino.



Divisiones del intestino primitivo:

4 partes:

- Intestino faríngeo: se extiende desde la membrana bucofaríngea hasta el divertículo traqueobronquial
- Intestino anterior: situado caudalmente con relación al divertículo traqueobronquial y llega hasta el origen del esbozo hepático
- Intestino Medio:
- Intestino posterior

Cuando se produce el pliegue del embrión, el endodermo se cierra y forma un saco ciego (porque no esta comunicado con el exterior) que es el intestino primitivo.

Este esta conectado con el saco vitelino . Por fuera rodeado por mesodermo.

La parte mas distal es la que vimos en el desarrollo de la laringe y faringe, y luego se divide en intestino anterior, medio y posterior. El endodermo forma el revestimiento epitelial del aparato digestivo y da origen a glándulas tales como el hígado y el páncreas. Los componentes muscular y peritoneal de la pared del intestino derivan de la hoja esplancnica del mesodermo

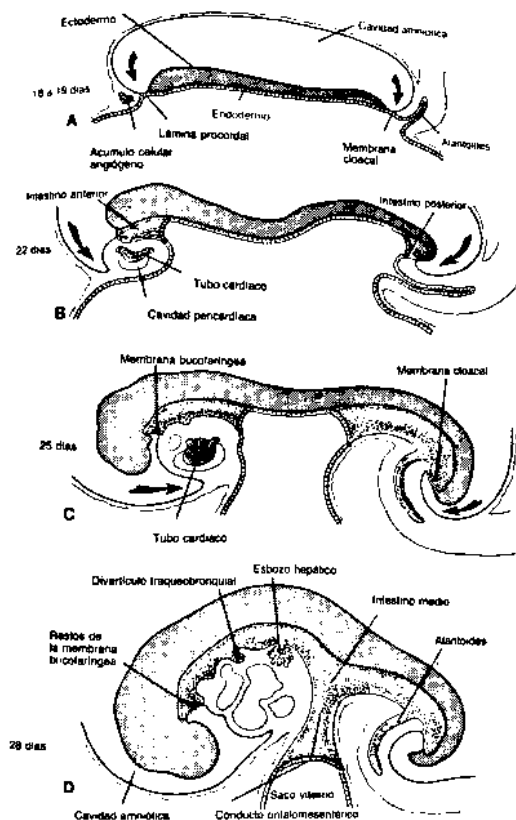


Fig. 14-1. Esquema de cortes sagitales de uniprimos en diversas etapas de desarrollo para mostrar el efecto de la flexión cefalocaudal y lateral sobre la posición de la cavidad revestida por endodermo. Observe la formación del intestino anterior, el intestino medio y el intestino posterior. A. Embrión en periodo presomita. B. Embrión de 7 somitas. C. Embrión de 14 somitas. D. Al final del primer mes.



TEMA 11 EL APARATO DIGESTIVO

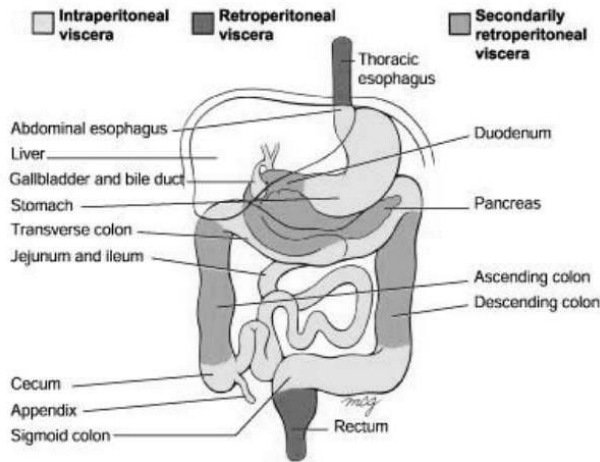
El tubo intestinal se haya suspendido de la pared corporal por medio de Mesenterios. Los mesenterios son capas dobles de peritoneo que envuelven a un órgano. Si los conectan con la pared del cuerpo, se dice que esos órganos son intraperitoneales. Mientras los que se encuentran en la pared corporal posterior y están recubierto por peritoneo en su superficie anterior se los considera retroperitoneales.

- Ej de intraperitoneal: estomago
- Ej de retroperitoneal: riñon

Hacia la quinta semana se forman el mesenterio dorsal y ventral. Derivan del MESODERMO

• Mesenterio dorsal: El más desarrollado y se extiende desde el extremo inferior del esófago hasta la región cloacal del intestino. En la región del estómago recibe el nombre de mesogastrio dorsal, mientras que en la región del duodeno se denomina mesoduodeno dorsal. En la región del colon mesocolon dorsal y en las asas yeyunales e ileales es llamado mesenterio propiamente dicho.

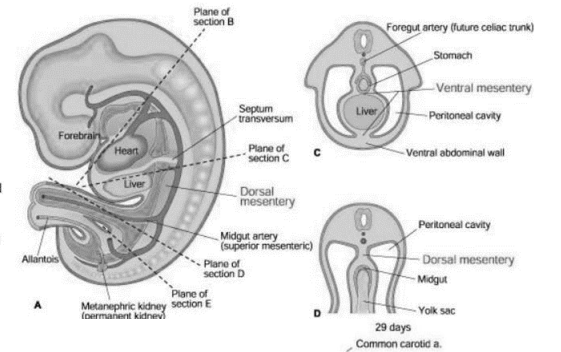
• El mesenterio ventral deriva del septum transversum y existe solamente en la región de la parte terminal del esófago, el estómago, y la porción superior del duodeno. Cuando el hígado crece dentro de la mesénquima del septum transversum, el mesenterio ventral se divide en epiplón/omento menor y ligamento falciforme



Mesenterio: Tejido conectivo rodeado de la membrana peritoneal

Mesenterio Ventral: Solo a la altura del intestino anterior. Lo conecta con la pared abdominal anterior.

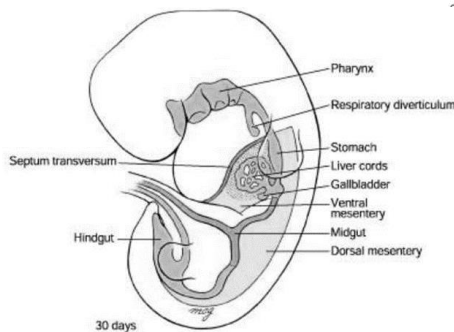
Mesenterio Dorsal: Suspende al intestino primitivo de la pared dorsal del embrión.



Intestino anterior: faringe, esófago, estomago y duodeno. Hígado, vesícula y páncreas

Intestino medio: intestino delgado y 2/3 proximales del Colon

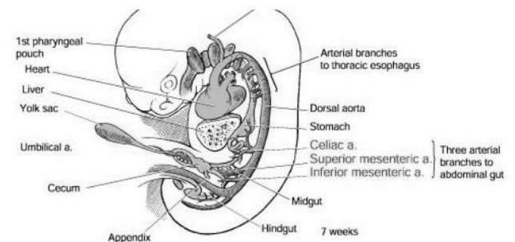
Intestino posterior: Cloaca, tercio distal del colon y sistema genito-urinario



Intestino anterior: Arteria celiaca

Intestino Medio: Arteria mesentérica superior

Intestino Posterior: Arteria mesentérica inferior



NOTA: Páncreas e hígado derivan del endodermo y van a estar rodeados del mesodermo

El intestino anterior da origen a :

- Esófago
- Estomago
- Duodeno
- Hígado
- Vesícula Biliar
- Páncreas}

TEMA 11 EL APARATO DIGESTIVO

ESÓFAGO:

Cuando el embrión tiene cuatro semanas, aparece el divertículo respiratorio o traqueobronquial en la pared ventral del intestino anterior, en el borde con el intestino faríngeo, el cual se separa poco a poco de la porción dorsal del intestino anterior por medio del tabique traqueoesofágico, de tal manera que el intestino anterior queda dividido en porción ventral (primordio respiratorio) y porción dorsal (esófago).

En un periodo inicial, el esófago es muy corto, pero al producirse el descenso del corazón y los pulmones, se alarga rápidamente. La capa muscular, formada por la mesénquima circundante es estriada en sus dos tercios superiores y esta inervada por el nervio vago, en el tercio inferior del muculo es liso y esta inervado por el plexo esplácnico.

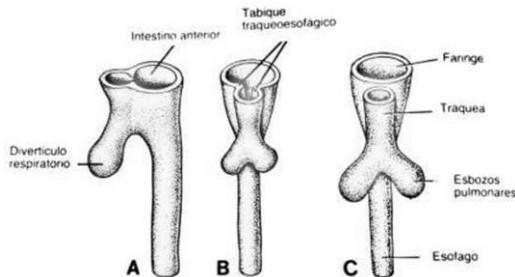


Fig. 14-2. Etapas sucesivas del desarrollo del divertículo respiratorio y el esófago por tabicamiento del intestino anterior. A. Al final de la tercera semana (vista lateral). B y C. Durante la cuarta semana (vista ventral).

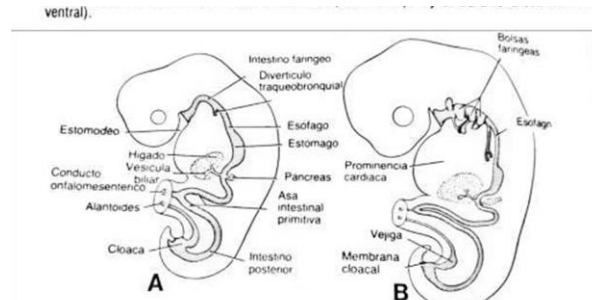


Fig. 14-3. Esquemas de embriones durante la cuarta y quinta semanas de desarrollo, para mostrar la formación del aparato gastrointestinal y los diversos derivados que se originan en la hoja germinal endodérmica.

ESTÓMAGO

En la cuarta semana aparece como una dilatación fulsiforme del intestino anterior. Durante la siguiente semana se modifican apareciablenmente su aspecto y su posición, como consecuencia de diferencias en la rapidez del crecimiento de diversas regiones de su pared y de cambios en la posición de los órganos adyacentes. Los cambios de posición del estomago se efectúan suponiendo que efectua la rotación de 2 ejes:

- Una rotación longitudinal, donde el estomago rota 90° en sentido horario, de manera que el lado izquierdo se orienta hacia adelante y el lado derecho hacia atrás. En consecuencia, el nervio vago izquierdo (que inicialmente inervaba el lado izquierdo del estomago) se distribuye ahora en la pared anterior y de manera análoga el nervio vago derecho va a inervar la pared posterior. Durante esta rotación, la pared posterior del estomago crece con mas rapidez que la pared anterior, de modo que lado izquierdo se orienta hacia adelante y el derecho hacia atrás, lo cual resulta en la formación de la curvatura mayor y menor.
- Una rotación anteroposterior, en donde la porción caudal se desplaza hacia la derecha y arriba y la porción cefálica se mueve hacia la izquierda y algo hacia abajo.

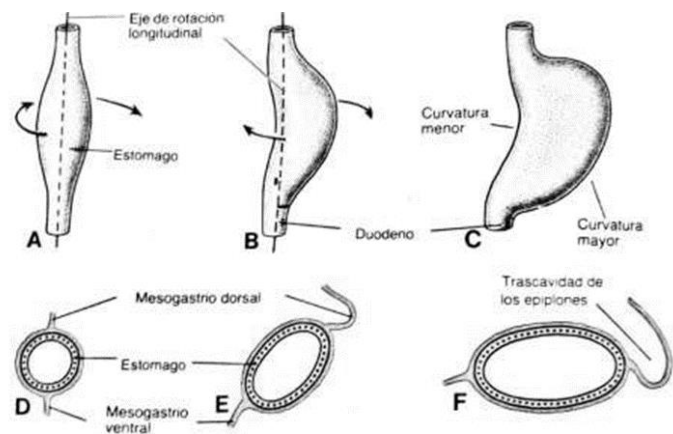


Fig. 14-5. Representación esquemática de los cambios de posición del estomago. A, B y C muestran la rotación del estomago siguiendo su eje longitudinal, vista por delante. D, E y F muestran, en corte trasversal, el efecto de la rotación sobre las inserciones peritoneales.

TEMA 11
EL APARATO DIGESTIVO

En el mesogastrio ventral la rotación alrededor del eje longitudinal lo posiciona hacia la derecha y el mesogastrio dorsal lo tira hacia la izquierda formando la bolsa omental. Cuando se efectúa la rotación anteroposterior del estómago, hace que el mesogastrio dorsal sobresalga hacia abajo, en donde continuará creciendo, formando un saco de doble capa. Este saco en forma de delantal, se extiende por encima del colon transversal y las asas cuelgan de la curvatura mayor del intestino delgado, recibiendo el nombre de omento mayor. Más adelante, sus capas se fusionan y forman una hoja única que del estómago.

Nervios vagos que corren laterales cuando rota, se quedan anteriores y posteriores. La curva mayor queda a la izquierda y la curvatura menor a la derecha.

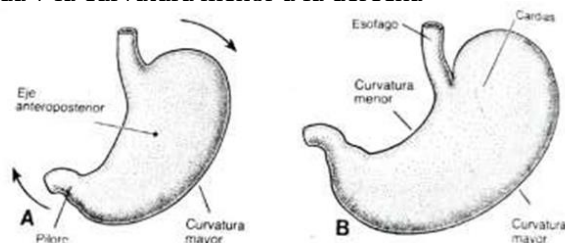
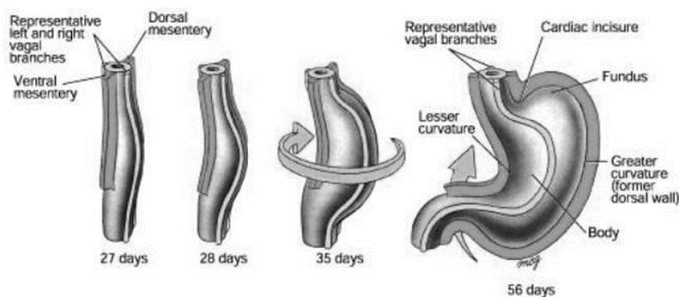


Fig. 14-6. Esquemas que muestran la rotación del estómago alrededor del eje anteroposterior. Obsérvese el cambio de posición del píloro y el cardias.

La pared dorsal del estómago crece más que la porción ventral formando la curvatura mayor. Luego, el estómago rota 90° para que la curvatura mayor quede del lado izquierdo. Esta rotación le da la posición final al duodeno y al páncreas.



DUODENO: Formado por la parte terminal del intestino anterior y la parte cefálica del intestino medio. Cuando el estómago rota, el duodeno adquiere la forma de una asa con forma de C y rota hacia la derecha y por último asume una posición retroperitoneal. Esta rotación junto con el crecimiento rápido de la cabeza del páncreas, desplaza al duodeno desde su posición inicial en la línea media hasta el lado derecho de la cavidad abdominal. Dado que el intestino anterior es irrigado por la arteria celiaca y el intestino medio por la arteria mesentérica superior, el duodeno recibe ramas de las dos arterias.

HIGADO Y VESÍCULA BILIAR

El primordio hepático (yema hepática) aparece hacia la mitad de la tercera semana en forma de invaginación del epitelio endodérmico en el extremo distal del intestino anterior. Esta invaginación, denominada divertículo hepático o esbozo hepático consiste en cordones celulares de proliferación rápida que se introducen en el septum transversum, es decir, la placa mesodérmica entre la cavidad pericardíaca y el pedículo del saco vitelino. Mientras que los cordones de células hepáticas siguen introduciéndose en el septum, la comunicación entre el divertículo (yema hepática) y el intestino anterior (duodeno) disminuye en calibre, formando de tal manera el conducto colédoco. Este produce una pequeña invaginación ventral, que dará origen a la vesícula biliar y el conducto cístico. Durante el desarrollo ulterior los cordones hepáticos epiteliales se entremezclan con las venas onfalomésentericas y umbilicales para formar los sinusoides hepáticos. Los sinusoides se diferencian en el parénquima y forman el revestimiento de los conductos biliares. Las células hematopoyéticas, células de Kupffer y las células de tejido conectivo derivan del mesodermo del septum transversum. Como consecuencia de su rápido y continuo crecimiento, el hígado se torna demasiado voluminoso para los límites del septum transversum y comienza poco a poco a sobresalir en la cavidad abdominal. El mesodermo del septum entre la pared abdominal ventral y el hígado se torna tenso y se adelgaza, formando una fina membrana llamada ligamento falciforme. La vena umbilical, que en un principio se encontraba en el mesodermo del septum transversum, se sitúa ahora en el borde libre caudal del ligamento falciforme. De manera similar el mesodermo del septum entre el hígado y el intestino anterior (estómago y duodeno) se torna tenso y membranoso, y forma el epliploon menor (ligamentos gastrohepático y duodenohepático). En el borde libre del epliploon menor se encuentran el conducto colédoco, la vena porta y la arteria hepática. El mesodermo de la superficie del hígado se diferencia en peritoneo visceral, excepto en la superficie craneal. En esta región el hígado se mantiene en contacto con el resto del septum transversum original. Esta porción del septum consiste en mesodermo compacto y formará la porción tendinosa del diafragma. La superficie del hígado que se halla en contacto con el futuro diafragma nunca está revestida de peritoneo y por eso se la denomina área desnuda del hígado.

TEMA 11 EL APARATO DIGESTIVO

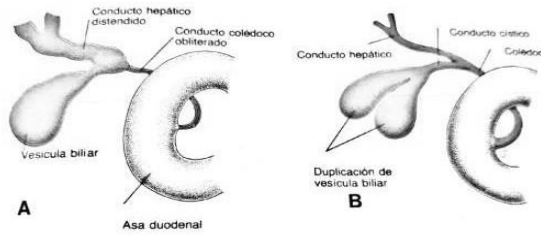


Fig. 14-9. A. Obstrucción del conducto colédoco, que produce dilatación de la vesícula biliar y conductos hepáticos distalmente al sitio de la obstrucción. B. Vesícula biliar bífida.

I.- Anota los derivados de cada estructura

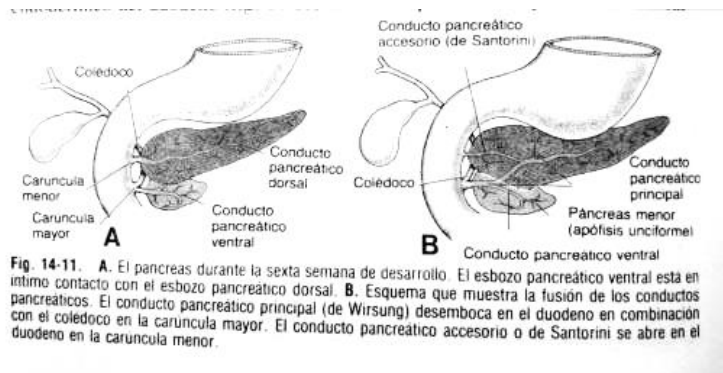
INTESTINO ANTERIOR

INTESTINO ANTERIOR

INTESTINO ANTERIOR

PANCREAS:

El páncreas se forma por dos yemas: Una dorsal y una ventral, originadas por un revestimiento endodérmico del duodeno. La yema pancreática dorsal (o esbozo pancreático dorsal) se encuentra en el mesenterio dorsal y la yema pancreática ventral guarda íntima relación con el conducto colédoco. Cuando el duodeno rota hacia la derecha y adopta la forma de C la yema pancreática ventral se desplaza hacia la parte dorsal de manera parecida a como lo hace la entrada del conducto colédoco. Finalmente, la yema ventral (o esbozo ventral) pasa a situarse justo por debajo y por detrás de la yema dorsal. Más tarde se fusionan el parénquima y el sistema de conductos de los esbozos pancreáticos dorsal y ventral.



BAZO

No es parte del intestino anterior

El Bazo inicia su formación hacia la 5 semana de la embriogénesis a partir de una masa de células mesenquimatosas (o sea que su origen es del mesodermo), localizadas entre las dos hojas del mesogastrio dorsal.

Se desarrolla del mesénquima circundante. Tiene una función inmunológica: filtra glóbulos rojos y blancos dañados

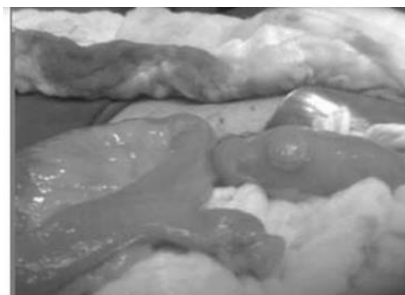


CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #31

Paciente femenina de 61 años de edad, con inicio del padecimiento dos días antes del internamiento, con un cuadro de dolor abdominal tipo cólico en el epigastrio que luego se generalizó, de intensidad moderada acompañado de distensión abdominal e imposibilidad para canalizar gases. Un médico le indicó tratamiento con un antibiótico (no especificado) pero no hubo una reacción favorable. Posteriormente se agregaron náusea y vómito de contenido gastrobiliar en varias ocasiones, razón por la que acudió a nuestra institución. Entre los antecedentes personales patológicos destacan: histerectomía total abdominal 15 años antes por miomatosis uterina, plastia hiatal más funduplicatura laparoscópica 4 años antes, hemicolectomía izquierda más enteroenteroanastomosis por enfermedad diverticular recurrente tres años antes. Con cuadros repetitivos de oclusión intestinal en los últimos ocho meses que ameritaron dos hospitalizaciones con respuesta al tratamiento médico conservador. La exploración física reveló que se trataba de una paciente femenina, de edad aparente con la referida, con facies dolorosa, regularmente hidratada; con signos vitales: tensión arterial 110-80 mmHg, frecuencia cardíaca de 70 latidos por minuto, frecuencia respiratoria de 20 por minuto, temperatura de 36.5°C. Consciente, neurológicamente íntegra, quejumbrosa. El abdomen se encontró globoso a expensas de panículo adiposo con importante distensión. Cicatrices: una media infraumbilical de aproximadamente 15 cm, y de puertos laparoscópicos en el hemiabdomen superior, con pared abdominal blanda y depresible. A la palpación profunda del abdomen expresó dolor de intensidad 8/10, sin puntos específicos de irritación peritoneal ni irradiaciones; timpanismo generalizado, peristalsis disminuida, sin ruidos de lucha; tacto rectal sin hallazgos anormales. El reporte de laboratorio al ingreso reveló: leucocitos totales 6,700 células por milímetro³, neutrófilos 67%, hemoglobina 14.1 g/ dL, hematócrito 41.2, plaquetas 227,000 células por milímetro³; glucosa 126 mg/dL, Bun 21, creatinina 0.9 mg/dL, Na 124.8 mEq/L, K 3.7 mEq/L, Cl 94.2 mEq/L, amilasa 47 mg/ dL, lipasa 137 mg/dL. Radiografía simple de abdomen con importante dilatación de asas de intestino delgado, niveles hidroaéreos generalizados, ausencia de aire en marco cólico y de ámpula rectal. Posterior a la corrección del desequilibrio hidroelectrolítico se efectuó una laparotomía exploradora y se diagnosticó oclusión intestinal mecánica, quizá secundaria a síndrome adherencial. Durante la revisión sistemática del procedimiento no se encontró evidencia de adherencias; sin embargo, en el borde antimesentérico del íleon se descubrieron dos malformaciones saculares, ubicadas a 40 y 70 cm de la válvula ileocecal, de 3 × 2 × 1 y 2 × 1.5 × 1 centímetros, respectivamente; de coloración violácea y sin evidencia de perforación (Figura 1). Ante la sospecha de malformación congénita intestinal se realizó resección del segmento de íleon afectado con entero-enteroanastomosis latero-lateral con engrapadora lineal y un segundo plano de reforzamiento (Figura 2). El estudio histopatológico reportó dos divertículos de Meckel con cambios isquémico-hemorrágicos secundarios a torsión y úlcera péptica por mucosa gástrica heterotópica de tipo antral, con bordes quirúrgicos libres de lesión y sin evidencia de neoplasia. Actualmente la paciente permanece asintomática.



Figuras 1. Lesiones diverticulares a 40 y 70 cm de la válvula ileocecal.



Figuras 2. Resección de íleon con los dos divertículos de Meckel.



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #31

Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CASO CLÍNICO #31.2



Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico

CASO CLÍNICO #31.3

- Ante la anamnesis, la exploración física y el resultado de las pruebas complementarias, ¿cuál de estos diagnósticos le parece más probable?
 - Síndrome de tapón meconial.
 - Enfermedad de Hirschsprung
 - Íleo meconial.
 - Atresia intestinal.
 - Síndrome de colon izquierdo hipoplásico.
- ¿Cuál es la prueba diagnóstica que da el diagnóstico de certeza en la patología que se sospecha?
 - Radiografía simple de abdomen.
 - Biopsia de la pared rectal.
 - TAC abdominal.
 - Manometría ano-rectal.
 - Enema opaco.
- Una vez realizado el diagnóstico definitivo, ¿cuál es el tratamiento de esta patología?
 - Iniciar lactancia artificial con fórmula anti-estreñimiento.
 - Controlar el estreñimiento mediante el uso de laxantes osmóticos.
 - Realizar irrigaciones colónicas con SSF de forma crónica.
 - Irrigaciones colónicas con SSF y dilatación anal progresiva.
 - Una vez confirmado el diagnóstico, el tratamiento es siempre quirúrgico.



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #31.3

Caso clínico

Anamnesis

Neonato de 24 días que acude al Servicio de Urgencias derivado por su pediatra por distensión abdominal e irritabilidad tras las tomas de 48-72 horas de evo-

lución. Afebril, apetito conservado sin rechazo de las tomas. Lactancia materna exclusiva. Regurgitación habitual tras las tomas desde la primera semana de vida, que parece haberse incrementado en la última semana. Meconiorrexia a los 7 días de vida, posteriormente realiza deposiciones de características normales, pero cantidad escasa, entre los 10 y 17 días de vida.

Apartir de ese momento sólo expulsa gases, pero “mancha” el pañal con deposiciones tras cada toma.

Antecedentes personales

Embarazo controlado con serologías normales. Parto inducido por preeclampsia a las 39 semanas de edad gestacional, finalizado por cesárea por riesgo de pérdida de bienestar fetal (bradicardia fetal). Apgar9/9, no precisó reanimación. PRN: 3.010 g (p10-15). Pérdida máxima de peso a las 48 horas de vida con posterior ganancia ponderal. Periodo neonatal sin incidencias. Calendario vacunal completo para su edad. No alergias medicamentosas conocidas. No enfermedades ni intervenciones quirúrgicas.

Antecedentes familiares

Padres sanos, no consanguíneos, de origen español. No enfermedades infecto-contagiosas en la familia en el momento actual.

Exploración física

P: 3.150 g (p<3). T³: 36,4°C. FC: 123 lpm. FR: 28 rpm. SatO₂: 100%.

Aceptable estado general, quejoso e irritable a la exploración, aunque calma en los brazos de la madre. Normocoloración de piel y mucosas. Bien hidratado y perfundido. No exantemas ni petequias, no aspecto séptico. Eupneico, sin signos de distrés respiratorio.

No adenopatías significativas. Orofaringe y otoscopia bilateral sin hallazgos.

Auscultación cardiaca con ruidos cardiacos rítmicos, sin soplos. Auscultación pulmonar con murmullo vesicular conservado, con buena entrada de aire bilateral y sin ruidos patológicos.

Abdomen con importante distensión, con aspecto tenso y brillante, con patrón vascular superficial, timpanizado, con borborigmos marcados y muy molesto a la palpación. Pulsos femorales positivos y simétricos.

Exploración neurológica: consciente y reactivo a la manipulación. Fontanela anterior normotensa. No signos de focalidad neurológica. Tono y reflejos adecuados para su edad.



Figura 1. Radiografía de abdomen.

Pruebas complementarias

Hemograma: leucocitos: 12.930/mm³ (4.560 neutrófilos/mm³, 5.670 linfocitos/mm³, 2.650 monocitos/mm³, 50 eosinófilos/mm³). Hemoglobina: 14 g/dl; hematocrito: 40,8%; VCM: 92,7 fl; HCM: 31,9 pg; CHCM: 34,4 g/dl; RDW: 15,4%; plaquetas: 494.100/mm³.

Bioquímica: glucosa: 78 mg/dl; creatinina: 0,2 mg/dl; urea: 16 mg/dl; sodio: 130 mmol/L; potasio: 3,9 mmol/L; GPT: 23 U/L; proteínas totales: 91,4 g/L.

Gasometría venosa: pH 7,41, pCO₂ 34, bicarbonato: 21,6 mmol/L. Exceso de base -2,3 mmol/L.

TEMA 12

EL APARATO GENITOURINARIO

En el nacimiento, los sistemas genital y urinario sólo están relacionados en el sentido de que ambos comparten algunos conductos comunes. Sin embargo, embriológicamente están íntimamente relacionados. Debido a lo compleja interrelación de las fases embrionarias de los dos sistemas. A nivel funcional el aparato genitourinario se puede dividir en el aparato urinario (excretor) y el aparato genital (reproductor). Desde el punto de vista embriológico, estos sistemas están asociados estrechamente. También se relacionan en el plano anatómico, especialmente en varones adultos; por ejemplo, la uretra transporta tanto orina como esperma. Aunque ambos aparatos se encuentran separados en las mujeres adultas normales, la uretra y la vagina se abren a un pequeño espacio, el vestíbulo, entre los labios menores. En su formación, entre la tercera y octava semanas, atraviesa por varias etapas que representan un repaso filogenético. Comienza desde estructuras muy simples, como los pronefros, iguales a los que se encuentran en animales inferiores; de allí evoluciona a otro sistema más completa, el mesonefros, que es el riñón en anfibios, hasta conformarse el metanefros o riñón definitivo de los mamíferos. El aparato urogenital se desarrolla a partir del mesodermo intermedio, que se extiende a lo largo de la pared corporal dorsal del embrión. Durante el plegamiento del embrión en el plano horizontal, este mesodermo es arrastrado ventralmente y pierde su conexión con los somitas. Se forma una elevación longitudinal del mesodermo, la cresta urogenital, a cada lado de la aorta dorsal, que da lugar a partes de los aparatos urinario y genital. La parte de la cresta urogenital que origina el aparato urinario es el cordón o cresta nefrógena; la parte que forma el aparato genital es la cresta gonadal.

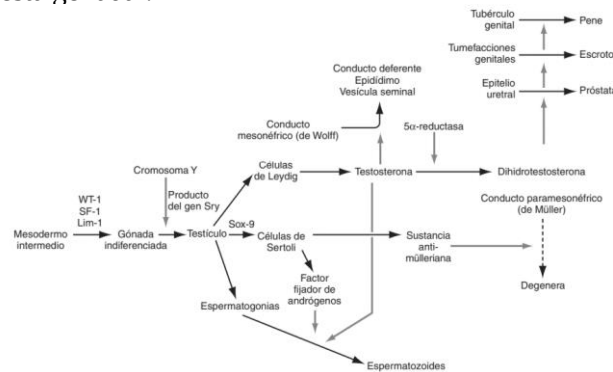


FIGURA 16-22. Diferenciación del fenotipo masculino.

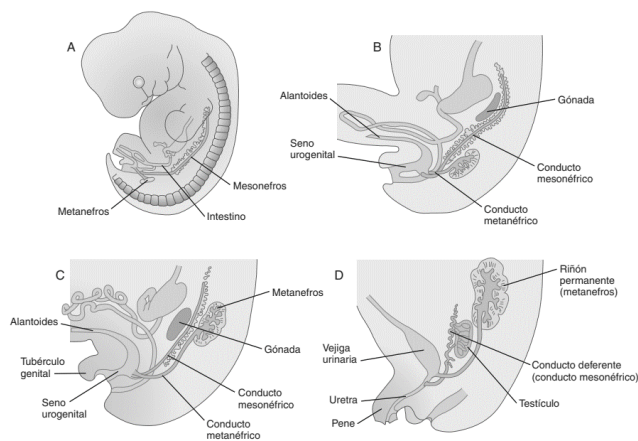


FIGURA 16-2. Etapas en la formación del metanefros. A, A las 6 semanas. B, A las 7 semanas. C, A las 8 semanas. D, A los 3 meses (varón).

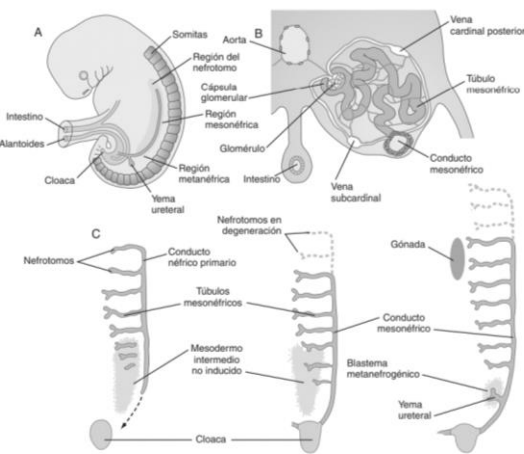


FIGURA 16-1. Primeras etapas en el establecimiento del aparato urinario. A, Subdivisión del mesodermo intermedio en las áreas que van a formar los nefrotomos, el mesonefros y el metanefros. B, Corte transversal del mesonefros que muestra un túbulo mesonefrico bien desarrollado con sus vasos asociados. C, Progresión caudal de la formación del metanefros y degeneración de los segmentos más craneales del riñón primitivo.



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #32

Paciente masculino de cuatro años de edad, estudiado inicialmente por el servicio de endocrinología pediátrica por síndrome de talla baja (talla de 91 centímetros), que corresponde a tres desviaciones estándar por debajo de la esperada para su edad. Dentro de los resultados de las pruebas de laboratorio solicitadas por esta especialidad se encuentran signos de compromiso renal crónico como: nitrógeno ureico en sangre (BUN) (33,5), creatinina (1,15), Depuración creatinina (45 mg/min/M²), calcio (9,6), fosforo (4,9), PTH (67,6), parcial de orina con pH de 6,5, densidad 1010, proteínas 25 mg/dl, gases arteriales con pH de 7,37 y Hco₃ de 20,2 y electrolitos (Na: 141; K: 4.1; Cl: 106). También se realizó un estudio ecográfico que muestra un riñón derecho 46x29x25 mm e izquierdo con 51x28x28 mm, con un índice de Hodson para el paciente de 8,1; por lo tanto, se informa que el tamaño de los riñones está disminuido de forma bilateral y se diagnostica HRC bilateral. El paciente es remitido al servicio de nefrología pediátrica. Durante un periodo de seis años el paciente es controlado por este servicio, diagnosticándose insuficiencia renal crónica estadio III por una TFG de 41,9 ml/min/1,73 m². A pesar del manejo instaurado (con dieta hiposódica e hipoproteica, calcitriol 0,5 mg/ día, enalapril en dosis progresiva según cifras de TA hasta 5 mg dosis única diaria, ácido fólico 1 mg/día, losartán 25 mg/día y carbonato de calcio 600 mg/día), la función renal siguió comprometiéndose de forma progresiva. En su último control (agosto de 2013) el paciente se encuentra poliúrico, con hiperazoemia (Creatinina de 5,4 y BUN de 54), con una relación BUN-creatinina de 10, orina hipoosmolar y un índice de Schwartz de 28 (Estadio IV de insuficiencia renal crónica). El último estudio ecográfico revela pérdida de la relación corticomedular, incremento difuso de la ecogenicidad y persistencia de disminución del tamaño renal, sin cambio alguno en sus dimensiones (longitud riñón derecho 4,6 cm y longitud riñón izquierdo 5,1 cm, como se ve en las figuras 1 y 2, respectivamente). Con estos datos se decide clasificar al paciente como candidato de primera línea para trasplante renal y continuar hasta entonces con el tratamiento instaurado de nefroprotección.



Figura 1. Riñón derecho del paciente del caso 1. Nota: se observa longitud renal disminuida e incremento difuso de la ecogenicidad.
Fuente: autores.

Dx: _____

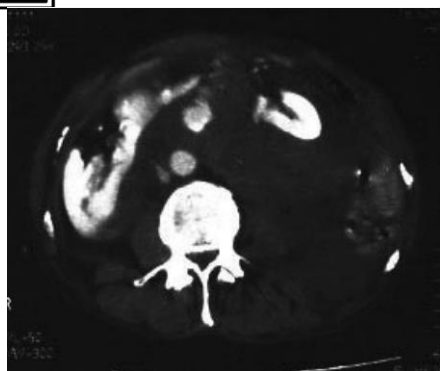
Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #33



Paciente de 67 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que el día 18/9/07 a las 20 horas sufre una caída en la calle, golpeándose en la zona lumbar. Acude a su MAP por presentar dolor lumbar, que aumenta con la flexo-extensión de las piernas; se pauta tratamiento analgésico y observación domiciliaria. Dos horas más tarde avisan desde el domicilio por hematuria franca e intenso dolor abdominal; presenta dolor a la palpación abdominal con signos de irritación peritoneal, tensión arterial de 110/70 y palidez de piel y mucosas; se decide traslado al Hospital Universitario de Salamanca para valoración. A su llegada al servicio de urgencias (en torno las 23 horas) el paciente presenta marcada defensa abdominal, con tensiones de 135/85, frecuencia cardíaca de 94 latidos por minuto y pulsos conservados; resto de la exploración física sin datos de interés. Se realiza ECG en el que se detecta fibrilación auricular no conocida previamente. Presenta una analítica con 12.8 g/dl de hemoglobina y 69 % de tiempo de protrombina como datos más destacables. Se decide realización de TAC abdominal urgente con contraste, que se informa como riñón en herradura con rotura a nivel central y medial izquierdo, con gran hematoma retroperitoneal, con extravasación activa de contraste próxima a la fractura renal; no existe afectación de otras estructuras (Figura 1). Ante estos hallazgos y la situación clínica del enfermo se decide laparotomía media exploradora, en la que se observa gran hemorretroperitoneo que afecta a la raíz de mesenterio, consecuencia de rotura múltiple a nivel del hemiriñón izquierdo, llegando a comprometer la vía intrarrenal (grado IV según la escala de lesión orgánica de la American Association for the Surgery of Trauma) (5); se realiza evacuación del hematoma retroperitoneal junto con nefrectomía del hemiriñón izquierdo. Durante la intervención el paciente permanece estable, precisando la transfusión de 2 concentrados de hemáties. En el postoperatorio inmediato el paciente permanece estable hemodinámicamente, con cifras de hemoglobina en torno a 10 g/dl, ligera febrícula, continúa con cierta distensión abdominal y escaso peristaltismo. En TAC abdominal realizado el día 23/9/07 se aprecia una colección de aproximadamente 1 cm de tamaño optando por la vigilancia activa (Figura 2).

Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #34

Femenina de 40 años de edad, casada, analfabeta, residente de una colonia en la periferia de Monterrey, Nuevo León, sin antecedentes de importancia. Por el bajo nivel socioeconómico familiar y su entorno, nunca busco ayuda para su manejo. Menciona usar pañal desde la infancia, y cubrir la vejiga con paños ásperos, no húmedos, los cuales al momento de retirarlos provocaban sangrado y ulceraciones, tolerando estas circunstancias desde hace 40 años. Refiere su matrimonio en 2000, y meses después se embarazó, presentando una evolución normal. Durante la gestación, el esposo consigue empleo y logra asegurar a su familia en una institución gubernamental de salud (IMSS) siendo atendida y programada para cesárea en la semana 38 de gestación (ante la sorpresa de médicos ginecólogos tratantes del caso). Posterior al embarazo y conseguir ser derechohabiente del IMSS, busca atención médica canalizándose a varias especialidades médicas donde además se le diagnostica reflujo gastroesofágico, ameritando endoscopia la cual reporta esofagitis y gastropatía del antro aguda, además de hernia hiatal por deslizamiento de 3 cm. Se manejó con inhibidor de la bomba de protones y cambio en su dieta. Se envió a la consulta de urología por médico familiar con diagnóstico de incontinencia. Se atiende en consulta de primera vez, donde se corrobora el cuadro de extrofia vesical y se lleva a cabo una sesión en el departamento para la discusión del caso (foto 1). La paciente es obesa, de 87 kg de peso, con 1.52 m de estatura. A la exploración física general no presenta otras alteraciones. En el apartado genitourinario, se encuentra la extrofia vesical clásica, con medidas de 13x17 cm de diámetro, con paredes ulceradas y sangrantes, paredes rugosas y ásperas, sin lesiones exofíticas o polipoideas. Con base el triángulo, el cual está edematizado e hiperémico, se pueden observar ambos meatos ureterales con eyaculación de orina clara. Inferior al triángulo sobresale el cervix uterino, presentando un exudado blanquecino, espeso. Apreciando clítoris bifido y la ausencia de canal vaginal. Hay formación de labios mayores y un vestigio de labios menores, perine sin alteraciones, ano y esfínter anal sin alteraciones. Se realiza cistectomía simple en conjunto con cirugía plástica y un conducto ileal, dejando los ureteres libres dentro del mismo. Se realiza apendicetomía profiláctica.



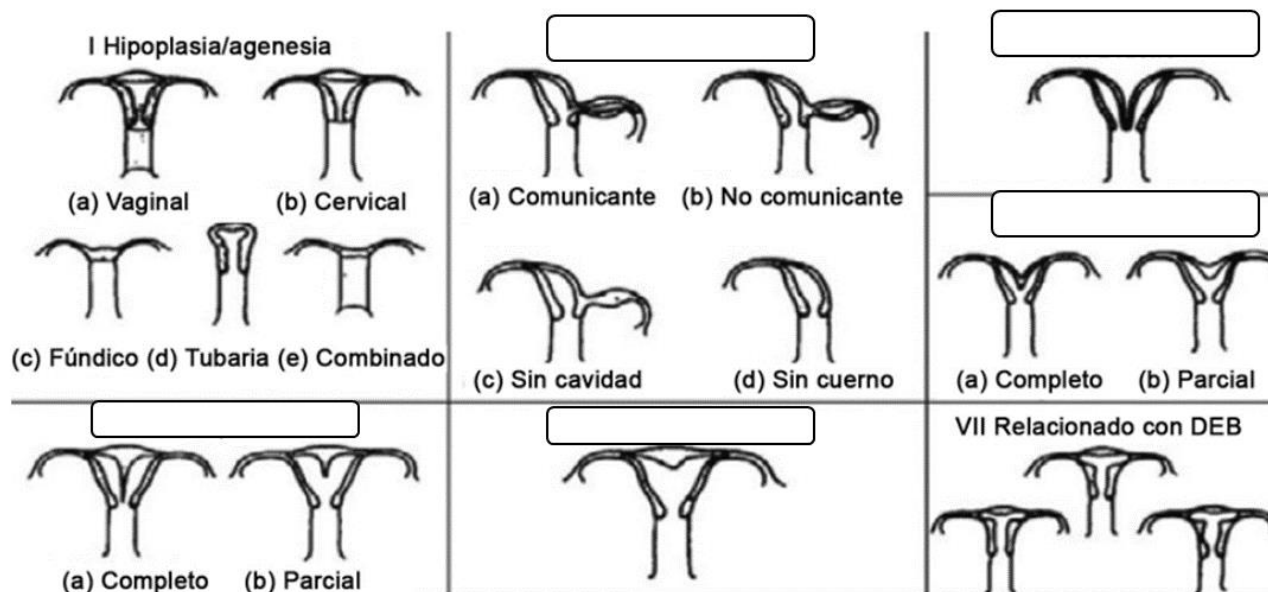
Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico



CONSIDERACIONES CLÍNICAS

I.- Rellena los espacios restantes



Dx: _____

Describe la fisiopatología o etiología de tu diagnóstico

EL SISTEMA CARDIOVASCULAR

El aparato cardiovascular es el primer sistema importante en funcionar en el embrión. El corazón y el aparato cardiovascular primitivos aparecen a mediados de la tercera semana del desarrollo embrionario. El corazón comienza a funcionar a principios de la cuarta semana. Este desarrollo cardíaco precoz es necesario porque el embrión que crece rápidamente no puede satisfacer sus requerimientos nutritivos y de oxígeno únicamente por difusión. Por consiguiente, es preciso un método eficiente de adquisición de oxígeno y nutrientes a partir de la sangre materna y de eliminación del dióxido de carbono y los productos de desecho.

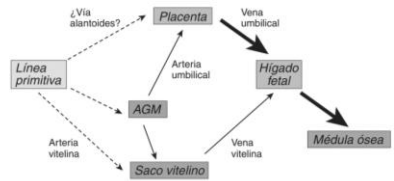


FIGURA 17-1. Lugares donde se produce la hematopoyesis embrionaria y rutas por las que llegan a los órganos las células sanguíneas embrionarias. AGM, Región genital/mesonefros. (Modificado de Mikkelot HKA, Orkin SH: The journey of developing hematopoietic stem cells. *Development* 133: 3733-3744, 2006.)

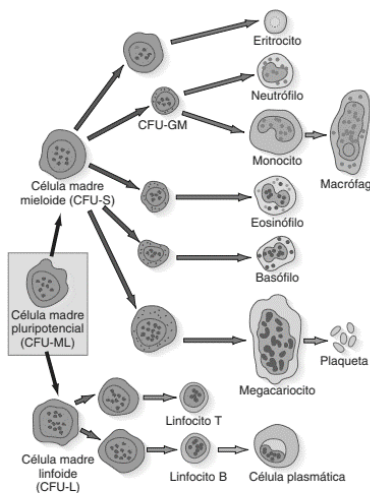


FIGURA 17-3. Principales linajes celulares en la hematopoyesis. Las células sanguíneas maduras se muestran a la *derecha*. CFU, Unidades formadoras de colonias; GM, granulocitos y monocitos; L, linfocitos; ML, mieloides y linfoides. S, bazo.

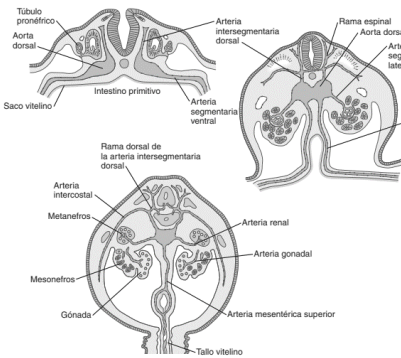
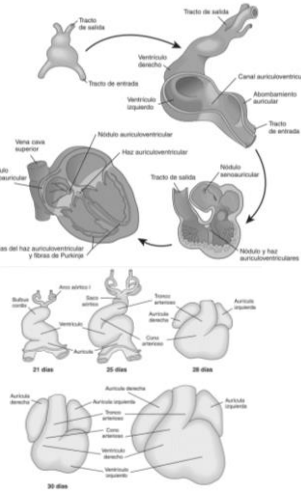


FIGURA 17-10. Tipos de ramas segmentarias que se originan en la aorta abdominal en distintos estadios del desarrollo.

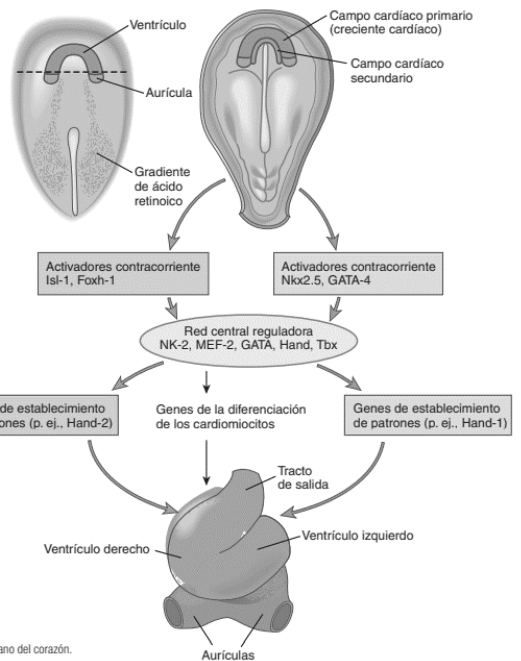
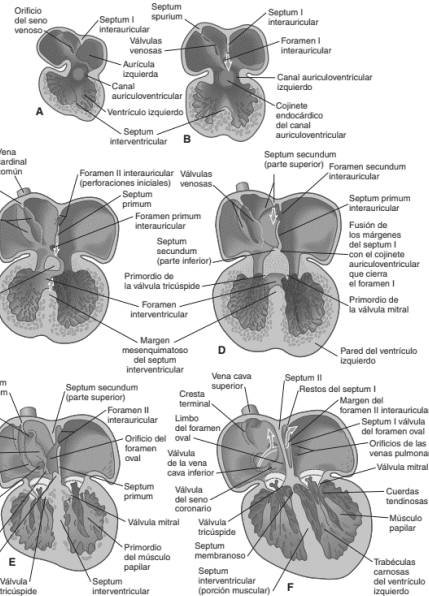
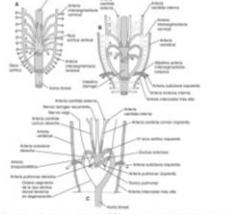
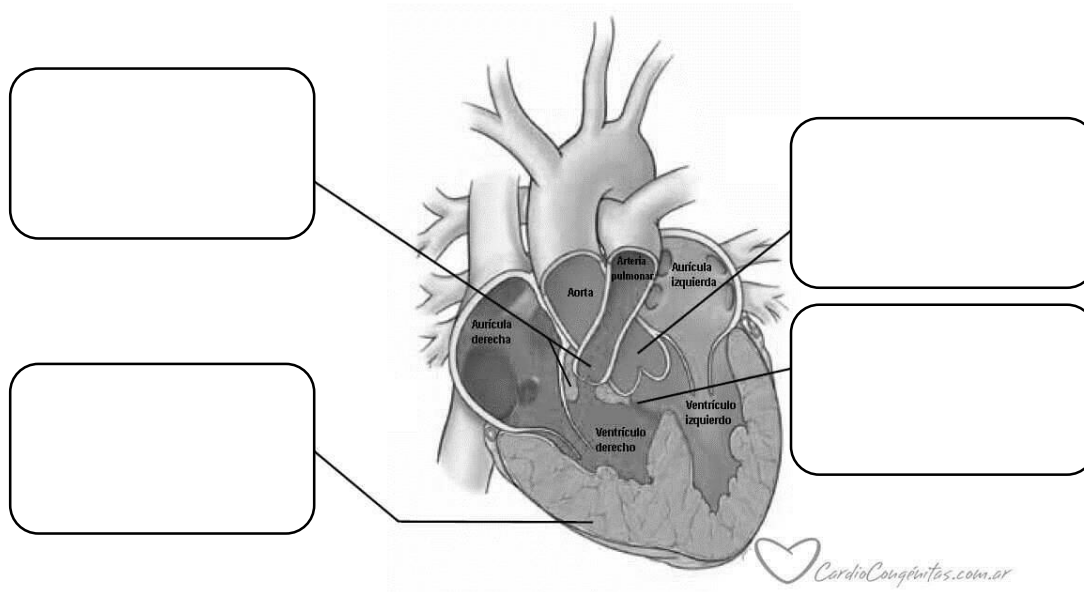


FIGURA 17-17. Fases del establecimiento temprano del corazón.

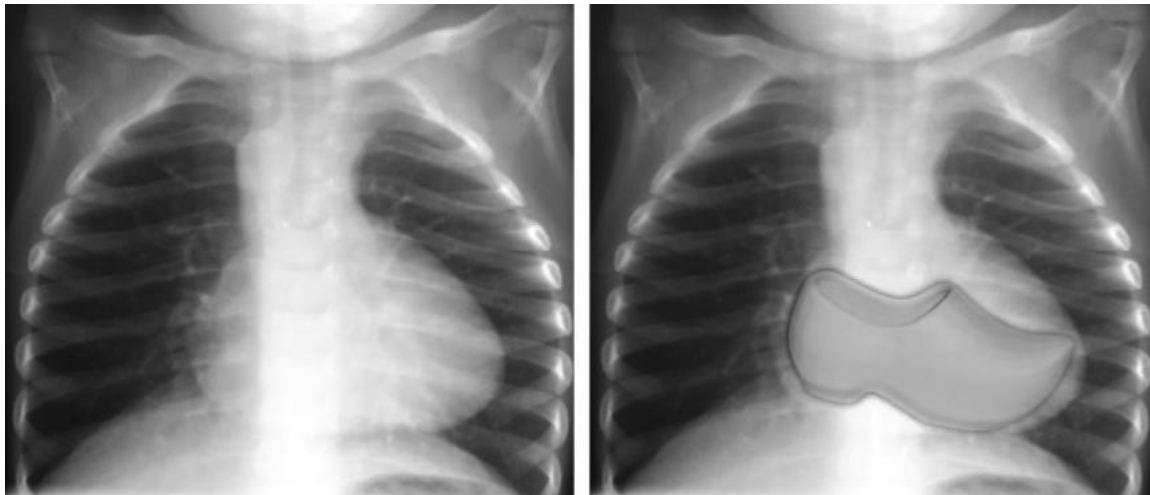


TEMA 13 EL SISTEMA CARDIOVASCULAR

Tetralogía de Fallot



Signo radiológico: _____



Signo Adicional para Pentalogía de Fallot : _____

TEMA 13 EL SISTEMA CARDIOVASCULAR

Cardiopatías cianógenas	Cardiopatías acianógenas
Características ¿Cuáles son?	Características ¿Cuáles son?



CONSIDERACIONES CLÍNICAS



CASO CLÍNICO #35

Se trata de una paciente preescolar, quien desde los primeros meses de vida presenta coloración azulada en ciertas áreas de la piel, que se ha ido incrementando con el paso de los años. Tiene dificultad respiratoria y rechazo de alimentos sólidos y líquidos. Acudió a revisión con médico particular porque a los 3 meses de edad presentó cianosis peribucal y en las extremidades, ocasionada por el esfuerzo; el médico se inclinó a la presencia de un soplo funcional del corazón el cual recomendó vigilar. La paciente evolucionó sin mejoría, intensificándose la cianosis peribucal y en las extremidades aun durante el reposo. Presenta disnea de medianos esfuerzos, así como rechazo a la vía oral. A la exploración física, es una paciente consciente, íntegra, bien conformada, de edad aparente igual a la cronológica, con cianosis peribucal, en cara, falanges distales y uñas. En pared cardíaca, hay frémito, que se palpa por debajo del apéndice xifoideo y soplo que se ausculta mejor en el borde esternal superior izquierdo. La radiografía de tórax muestra una imagen de 'corazón en bota' con disminución de la trama vascular pulmonar. El electrocardiograma muestra datos de hipertrofia del ventrículo derecho. El ecocardiograma muestra un defecto septal interventricular, cabalgamiento de la aorta en 50%, obstrucción infundibular y engrosamiento de las paredes del ventrículo derecho.

Dx: _____

¿Qué características clínicas te hacen pensar en esa anomalía?

¿Por qué? _____

¿Cuál es la terapéutica más adecuada?

¿Cuál es la terapéutica más adecuada? ¿Qué es un frémito?

¿A qué se refiere la 'obstrucción infundibular'?

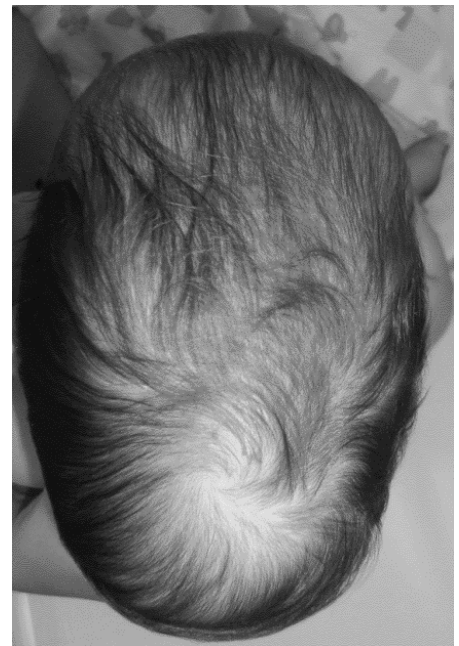
TEMA 14 EL SISTEMA ESQUELÉTICO

El sistema esquelético se forma a partir del mesénquima derivado del mesodermo y de la cresta neural. En la mayoría de los huesos, como los huesos largos de las extremidades, el mesénquima sufre un proceso de condricificación y forma modelos óseos de cartílago. La columna vertebral y las costillas se originan a partir de células mesenquimales provenientes de los esclerotomos de los somitas. El cráneo en desarrollo está compuesto por un neurocráneo y un viscerocráneo, cada uno de los cuales posee componentes membranosos y cartilaginosos. El esqueleto apendicular se desarrolla por osificación endocondral de los modelos óseos de cartílago. Las articulaciones se desarrollan a partir del mesénquima interzonal situado entre los primordios de los huesos



CASO CLÍNICO #36

Lactante de 34 días que acude a revisión. Primer hijo, fruto de embarazo controlado. Varicela materna en la semana 26 de gestación. Parto en la semana 35 + 6, vaginal, instrumentado con ventosa. Apgar 9/10. Somatometría adecuada al nacimiento (perímetro cefálico: 33 cm, percentil 50-75 [P50-75]). No refieren antecedentes familiares de interés. En la exploración física se palpa una cresta ósea a nivel de la sutura sagital. Este hallazgo se interpreta como un posible acabalgamiento de suturas. La exploración neurológica era adecuada a su edad. A los dos meses presenta deformidad craneal más manifiesta, con persistencia de la prominencia ósea sagital. Se palpa fontanela anterior a punta de dedo. Mantiene desarrollo neurológico adecuado y crecimiento del perímetro cefálico (perímetro cefálico: 40 cm, P75). Ante la sospecha de craneosinostosis se realiza una Rx simple de cráneo, informada como probable cierre precoz de sutura sagital y se deriva a Cirugía Pediátrica. Con el diagnóstico probable de craneosinostosis sagital y lambdoidea, solicitaron una TC craneal tridimensional (Fig. 2) que confirmó el cierre parcial de la sutura sagital. Se derivó a la Unidad de Neurocirugía de referencia a los seis meses de edad.



Dx: _____

¿Qué características clínicas te hacen pensar en esa anomalía?

¿Porqué? _____

TEMA 14 EL SISTEMA ESQUELÉTICO



CASO CLÍNICO #37

Se trata de mujer de 35 años, enviada al Hospital para su atención en el servicio de Medicina Materno-Fetal por presencia de embarazo gemelar con un feto acárdico. Éste era su segundo embarazo del anterior, 10 años antes, se obtuvo un producto vivo y sano-. A las 12, 25 y 28 semanas de embarazo se realizaron ultrasonidos obstétricos que reportaron ausencia de actividad cardíaca en uno de los gemelos; por polihidramnios y signos de sufrimiento fetal agudo, bajo bloqueo peridural, se obtuvo la gemela I, con peso de 975 g, calificada con Apgar de 3/5, quien requirió maniobras avanzadas de reanimación consistentes en intubación orotraqueal, ventilación con presión positiva y oxígeno suplementario, por esa razón y en malas condiciones, se trasladó a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales, donde se inició ventilación mecánica con FiO₂ al 100%, presiones altas, soluciones parenterales, glucosa y a la exploración destacaba palidez y hepatomegalia de 5-4-4 cm, sin respuesta al manejo recibió maniobras de resucitación sin éxito y falleció 70 minutos después del nacimiento. La gemela II nació seis minutos después de su gemela, con peso de 1,730 g, sin polo cefálico, hipoplasia de las extremidades superiores que emergían de dos grandes higromas quísticos, extremidades inferiores hipoplásicas (Figuras 1 y 2); placenta única con un solo cordón umbilical con tres vasos sanguíneos, relación 2:1, normoinsero que tenía una anastomosis arterio-arterial y el cordón de la gemela acárdica con dos vasos umbilicales (Figura 3). El protocolo de autopsia de la gemela I reportó crecimiento y dilatación cardíaca y hepatomegalia con gran hematopoyesis extramedular y de la gemela II: ausencia de cráneo, órganos torácicos, primordio de columna vertebral, hipoplasia de órganos abdominales, ausencia de hígado (Figura 4) y cordón umbilical con dos vasos.

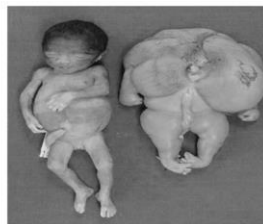


Figura 1. Vista antero-posterior de ambos productos, el feto con acardia-acrania tiene hipoplasia de las extremidades superiores e inferiores y dos higromas en la cintura escapular.



Figura 2. Vista posterior de ambas gemelas.



Figura 3. Cara fetal de la placenta, inserción normal del cordón de la gemela I, anastomosis arterio-arterial del cordón de la gemela II.

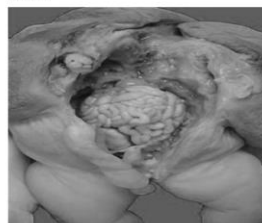


Figura 4. Protocolo de autopsia. Se confirma ausencia de cráneo, de órganos torácicos y de hígado, primordio de columna vertebral e hipoplasia intestinal.

Dx: _____

¿Qué características clínicas te hacen pensar en esa anomalía?

¿Porqué? _____

TEMA 14 EL SISTEMA ESQUELÉTICO



CASO CLÍNICO #38

Masculino de 18 años, de 1.90 metros de estatura, jugador de baloncesto, sin impedimento físico para su actividad deportiva; llama la atención de sus compañeros deportistas en el vestidor por su postura curvada con discreta escoliosis torácica y hundimiento central de la cara anterior del tórax; ruidos cardíacos normales desplazados a la izquierda; resto de la exploración normal. Las radiografías de tórax (Figura 1) mostraron hiperclaridad pulmonar y disminución asimétrica del diámetro anteroposterior. La tomografía axial computarizada (TAC) de tórax (Figura 2) mostró un diámetro anteroposterior de 2.6 cm, y transverso de 27 cm (índice de Haller: 10.38); la silueta cardíaca y grandes vasos desplazados a la izquierda. El ecocardiograma transesofágico mostró prolapso ligero de la valva anterior de la válvula mitral sin repercusión hemodinámica, con fracción de expulsión del 64%. Las pruebas funcionales respiratorias reportaron FVC 85%, FEV1 79%, FEV1 /FVC 0.93, gases arteriales con pH 7.39, PaO2 85 mmHg y PaCO2 39 mmHg. El 25 de junio de 2004 se realizó la colocación de una prótesis modelada de silicón por debajo del plano fasciomuscular para corregir el defecto estético (Figura 3), con buenos resultados, sin complicaciones tempranas o tardías (Figura 4). No fueron solicitadas pruebas funcionales respiratorias ni gases arteriales posoperatorios, dado que al no haber modificado la arquitectura del tórax no existe razón alguna para presumir que hayan sido alteradas por el procedimiento realizado. Actualmente, el sujeto lleva una vida normal, se encuentra asintomático y en buenas condiciones a 11 meses de seguimiento.

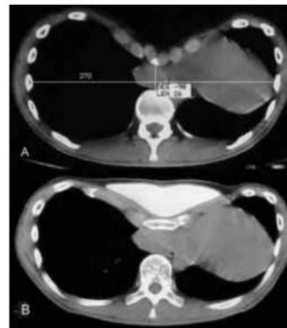


Figura 2. Tomografía axial computada de tórax. En A se aprecia el valor del índice de Haller (normal 2.5) de 10.38. En B se advierten la prótesis así como la línea de la piel y el espesor del tejido celular y fasciomuscular subyacente. En ambas imágenes se aprecia la configuración general del tórax "aplanado" en su cara anterior.



Figura 1. Radiografías simples de tórax PA y lateral derecha. La proyección PA muestra ligero predominio del tamaño del hemitórax derecho. El pulmón izquierdo está discretamente desplazado hacia atrás y a la izquierda. Se advierte una escoliosis dorsal superior moderada. La proyección lateral muestra el pectus excavatum central y por delante el plano costocentral bilateral.

Dx: _____

Describe la etiología de éste padecimiento:

TEMA 14 EL SISTEMA ESQUELÉTICO



CASO CLÍNICO #39

Se trata de un paciente de 5 años de edad, natural y procedente de Valledupar (Cesar, Colombia) (latitud 10° 29' norte, longitud 73° 15' oeste), quien asistió a consulta de genética por talla baja y anomalías por reducción de miembros. Fue producto de un tercer embarazo con control prenatal normal y parto vaginal a las 39 semanas, sin complicaciones. Al nacimiento, presentó un peso de 2.700 g, talla de 47 cm y perímetro cefálico de 53 cm. Se detectó al nacimiento aquiria derecha, oligodactilia de mano izquierda, sindactilia entre el segundo y el tercer dedos de ambos pies y desproporción de los segmentos corporales. Durante el primer año de vida, se sospechó hidrocefalia, la cual fue descartada por estudios de resonancia y tomografías cerebrales. El paciente tuvo un desarrollo psicomotor normal y no tenía antecedentes médicos ni quirúrgicos de importancia. En el examen físico actual presenta una talla de 89 cm, peso de 13 kg, envergadura de 73 cm y un perímetro cefálico de 54 cm. Se evidencia una baja talla desproporcionada, de extremidades cortas y micromelia rizomélica. En el examen de cabeza y cara, se encuentra macrocefalia, abombamiento frontal, frente amplia, puente nasal plano e hipoplasia medio-facial. En el examen de dorso y columna se aprecia hiperlordosis lumbar. En las extremidades superiores hay aquiria y agenesia de antebrazo en el lado derecho y en el muñón se evidencian secuelas de un anillo constrictivo. En la mano izquierda presenta oligodactilia y secuelas de anillos de constricción en el segundo y el cuarto dedos; ausencia del dedo índice e hipoplasia del primero y quinto dedos, asociados a agenesia de la uña (figura 1). En las extremidades inferiores presenta secuelas de anillos constrictivos supramaleolares bilaterales; braquidactilia y sindactilia entre el segundo y tercer dedos de ambos pies, junto con hipoplasia ungueal. Al examen neurológico se evidencia leve hipotonía, sin déficit motor o sensitivo, y un adecuado desarrollo del lenguaje. La radiografía de cráneo muestra la calvaria amplia, el hueso frontal prominente y prognatismo mandibular. En la radiografía de las extremidades superiores se evidencia angulación del radio, el cúbito y el húmero del miembro izquierdo, y prominencia de la inserción del músculo deltoides. En el brazo derecho hay angulación proximal del húmero, prominencia de la inserción deltoidea y amputación proximal del radio y el cúbito. En ambas extremidades se aprecian diáfisis irregulares. En la radiografía de la mano izquierda los huesos metacarpianos presentan ensanchamiento y deformidad, hay amputación de las falanges proximales del segundo al tercer dedos y clinodactilia del quinto dedo, con hipoplasia de falanges. Son evidentes los anillos de constricción en los tejidos blandos. En la radiografía de pelvis se aprecia una configuración pélvica amplia. Los huesos ilíacos son cuadrados, con márgenes inferiores horizontales con hendiduras isquiáticas mayores cortas y anchas, además de un techo acetabular plano. Las metáfisis de los miembros inferiores son cortas e irregulares, y las epífisis distales de los fémures presentan una imagen en V invertida. En la radiografía de pies se evidencian huesos metatarsianos cortos y anchos, especialmente los del primer dedo de ambos pies (figuras 2 y 3). Imágenes en la siguiente página.

Dx: _____

Describe la etiología de éste padecimiento:

TEMA 14 EL SISTEMA ESQUELÉTICO

CASO CLÍNICO #39



Figura 1. Fenotipo general de acondroplasia. Se aprecian secuelas de anillos de constricción en las extremidades.

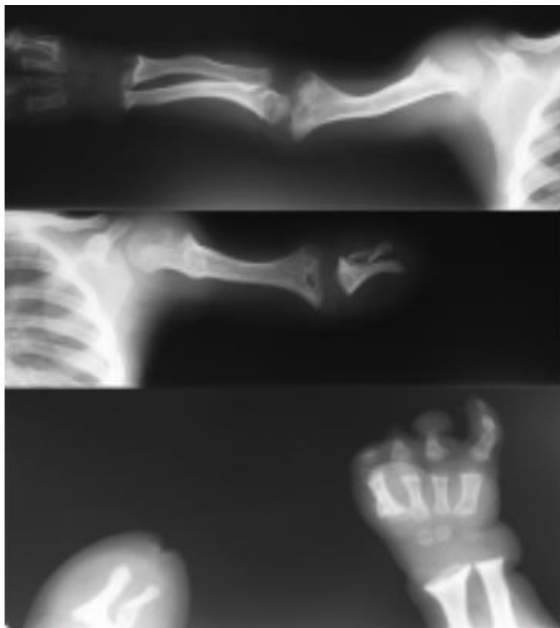


Figura 2. Características radiológicas de la acondroplasia con amputación distal por anillos constrictivos.

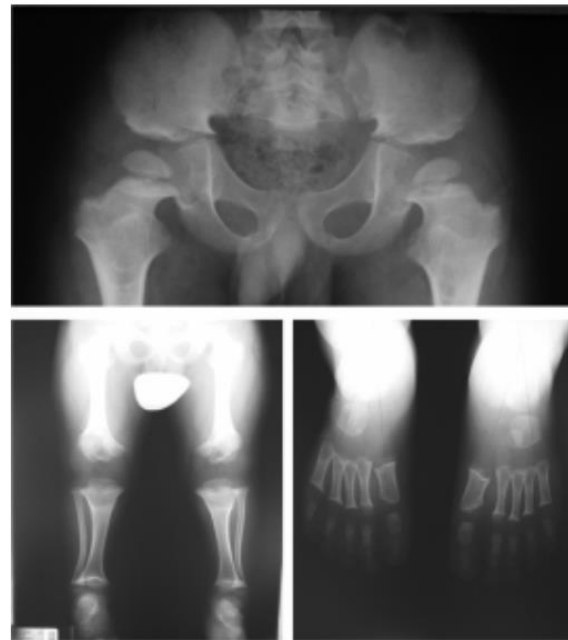


Figura 3. Características radiológicas de la acondroplasia en cadera y miembros inferiores.

TEMA 15 EL SISTEMA MUSCULAR

El músculo esquelético procede de las regiones de los miotomos de los somitas. Algunos músculos de la cabeza y el cuello derivan del mesodermo de los arcos faríngeos. Los músculos de las extremidades se desarrollan a partir de células precursoras miógenas que provienen de los somitas. El músculo cardíaco y la mayor parte del músculo liso se forman a partir del mesodermo esplácnico lateral.



CASO CLÍNICO #40

Mujer de 67 años con antecedente de cáncer en ambas abuelas y madre con hipertensión arterial. Menarca a los 15 años, ritmo de 30×3 , dismenorrea leve, inicio de vida sexual a los 19 años, dos parejas sexuales, gesta VI, para V, abortos I. Su padecimiento se inició con dolor punzante en mama izquierda; tres semanas después se agregó secreción líquida café oscuro, de moderada cantidad, no fétida, que al drenaje manual aliviaba el dolor. Recibió durante una semana furosemida (una tableta al día) y naproxeno (una tableta cada 12 horas), con mejoría parcial. La glándula mamaria derecha asintomática. A la exploración física se encontró en hemitórax derecho se encontró hipoplasia de tejido celular subcutáneo, mama hipoplásica, complejo areola-pezones retraído e hipoplásico; no se palparon masas, región axilar con ausencia de vello (figura 1), mama izquierda dolorosa a la palpación profunda en cuadrante superior externo e inferior interno, no se palparon masas; a la presión profunda, del pezón drenaba secreción escasa café no fétida. Brazo y antebrazo derechos con acortamiento en comparación del contralateral, mano derecha con hipoplasia de los cinco dedos y acortamiento del dedo índice (figuras 2 y 3). Fue enviada al Servicio de Ginecología, para confirmación del diagnóstico y tratamiento.



Figura 1. Imagen donde se aprecia alopecia del vello axilar, hipoplasia mamaria, disminución del tejido celular subcutáneo, y retracción e hipoplasia del complejo areola pezón, en el hemitórax derecho



Figura 2. La imagen muestra hipoplasia plana de los cinco dedos, y falta del tercio distal del dedo índice de la mano derecha

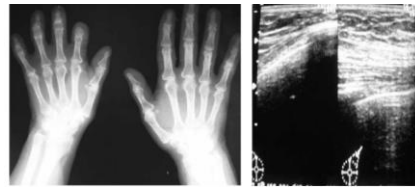


Figura 3. Radiografía de manos en la que se observa hipoplasia de mano y de la falange distal de los cinco dedos, y ausencia de la falange distal del segundo dedo

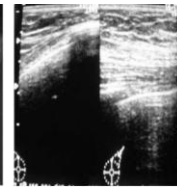


Figura 4. Ultrasonido mamario donde se observa la hipoplasia del músculo pectoral mayor, hipoplasia mamaria, así como disminución del tejido celular subcutáneo en el lado derecho

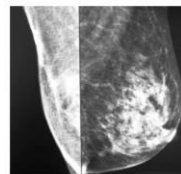


Figura 5. Mastografía en proyección media lateral oblicua donde se observa hipoplasia del músculo pectoral mayor, hipoplasia mamaria, así como disminución del tejido celular subcutáneo, todo en el lado derecho, a cambio fibroquístico, que corresponde a BI-RADS 3 benigno

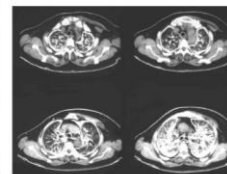


Figura 6. Tomografía axial computarizada en la que se puede observar la hipoplasia del músculo pectoral mayor, hipoplasia de la glándula mamaria y del tejido celular subcutáneo, todo en el lado derecho

Dx: _____

¿Qué características clínicas te hacen pensar en esa anomalía?

¿Porqué?

TEMA 15

EL SISTEMA MUSCULAR

CASO CLÍNICO #41

Se describe el caso de un recién nacido de término de 38 semanas de gestación, femenino, con peso adecuado para edad gestacional, producto de la gesta 2, madre de 29 años de edad, hemogrupo A positivo, sin antecedente de consanguinidad entre los padres, adecuado control prenatal, ingesta de ácido fólico y vitaminas, resolución del parto vía cesárea, Apgar 8/9, peso 2.915 kg, talla 47 cm, perímetro cefálico 35 cm (percentiles 3-10). A la exploración física: cráneo normocéfalo, fontanela anterior normotensa, suturas cabalgadas, posterior puntiforme, labios y paladar íntegros, coanas y esófago permeables, ruidos cardiacos rítmicos, sin soplos, abdomen blando y depresible, extremidades con contractura generalizada de codos, caderas y rodillas, contractura en flexión de dedos de ambas manos (camptodactilia total bilateral), sin alteración aparente en codos ni meniscos, caderas estables, con severa limitación a la abducción, pie equinovaro derecho y pie izquierdo en mecedora (Figura 1). Se realizaron laboratorios de control: biometría hemática y electrolitos séricos normales, las pruebas de función hepática reportaron: TGO 101 TGP 21.8 DHL 792 FA 261, bilirrubinas totales 6.1 a expensas de la indirecta, glucosa 76 mg/dL, BUN 12.8, urea 27.3 mg/dL, creatinina 0.8 mg/dL. Grupo sanguíneo Rh A positivo, ECO Doppler normal, tamiz metabólico ampliado más hemoglobinopatías normales. Fue valorado por ortopedia pediátrica quien clínicamente confirma diagnóstico de _____, sugiere inicio temprano de terapia de rehabilitación y dependiendo de la evolución se revalorará tratamiento quirúrgico. Al tratarse de _____ y pese a no contar con antecedentes familiares de esta enfermedad, el sector de Genética Clínica sugirió proceder a estudio molecular de artrogriposis, el cual no fue posible realizar.



Figura 1.

Se observan pie equinovaro derecho y pie izquierdo con planta en mecedora, sin anomalías faciales y manos con camptodactilia total bilateral.

Dx: _____

Describe la etiología de ésta anomalía

TEMA 15 EL SISTEMA MUSCULAR



CASO CLÍNICO #42

Se trata de una paciente femenina de 1 año de edad, mestiza, de 9 Kg, procedente del municipio Los Arabos, provincia de Matanzas, sin antecedentes médico quirúrgicos de interés, que acude a nuestra consulta por deformidad congénita de la mano derecha, sin haber recibido tratamiento alguno. (Fig. 3) Examen físico: Mano derecha: con sindactilia completa del 2do al 4to dedos; las uñas son independientes. Rx: atrofia de mano derecha con relación a la izquierda. Presenta entre el 2do y el 3er dedos la falange proximal común para los dos dedos en la mitad proximal y se bifurca en la mitad distal. (Fig. 3).



Dx: _____



CASO CLÍNICO #43

Paciente de sexo femenino de 23 años de edad que es matriculada en la Facultad de Medicina de Malanje, Angola que presenta un dedo supernumerario en la mano izquierda, localizado en el borde extremo del dedo pulgar, el mismo tiene movilidad propia y dos falanges. Es llevada al servicio de ortopedia del Hospital General de Malanje donde es examinada por el especialista y es indicada una radiografía de la mano donde se confirma el diagnóstico de polidactilia pre axil tipo III. Se realizó la analítica preoperatoria, seguida de la amputación quirúrgica ambulatoria sin complicaciones.



Dx: _____

Describe el tratamiento que indicarías en ésta anomalía

TEMA 15

EL SISTEMA MUSCULAR



CASO CLÍNICO #44

Se presenta un paciente de sexo masculino, de 2 años y 4 meses de edad, producto del tercer embarazo, nacido por cesárea (iterativa), con peso y talla adecuados para la edad de gestación. El primer embarazo de la madre terminó en un aborto espontáneo no estudiado y el hijo del segundo embarazo falleció a los seis meses de edad por un cuadro clínico similar. No existe historia de consanguinidad parental (figura 1). El paciente presentaba hipotonía generalizada desde el tercer día de vida, llanto débil y disminución progresiva de los movimientos espontáneos desde los 20 días de vida. Además, presentaba infecciones respiratorias a repetición, retardo importante del desarrollo psicomotor, lograba sentarse con ayuda, no gateaba ni caminaba, no presentaba déficit cognitivo y el lenguaje era adecuado para la edad. En el examen físico se observó: facies inexpresivas (figura 2), cifoescoliosis toracolumbar, hipotrofia muscular e hipotonía generalizada, movimientos oculares lentos, lograba sentarse con ayuda, hipotonía de los músculos cervicales posteriores, hemiparesia izquierda, hiporreflexia de las cuatro extremidades, escasos movimientos espontáneos, contracturas articulares de miembros inferiores y manos, y disminución de la sensibilidad. En los exámenes paraclínicos se encontraron normales la función tiroidea, la creatinfosfocinasa (CPK) y la arilsulfatasa A. La cromatografía en sangre y orina para aminoácidos mostró aminoaciduria generalizada. El ecocardiograma fue normal. La electromiografía reportó enfermedad primaria de fibra muscular. En la Resonancia Magnética Cerebral se observaron extensas zonas hiperintensas periventriculares, simétricas, en la sustancia blanca supratentorial (figuras 3 y 4). Las velocidades de neuroconducción fueron normales. El paciente falleció a la edad de 2 años y 6 meses por insuficiencia respiratoria aguda. No se practicó autopsia. Por las características clínicas y hallazgos paraclínicos e imaginológicos se considera que el paciente presentaba un posible déficit de merosina.

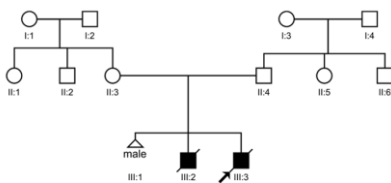
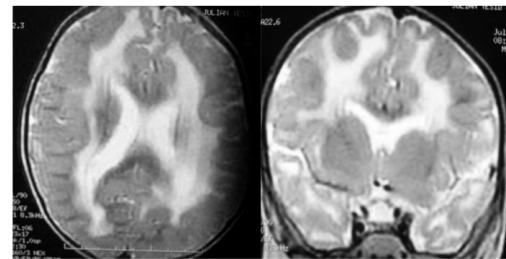


Figura 1. Árbol genealógico de una familia con distrofia muscular congénita



Figura 2. Facies hipotónicas.



Figuras 3 y 4. Zonas hiperintensas periventriculares extensas y simétricas, en la sustancia blanca supratentorial.

Dx: _____

Describe la etiología y si consideras adecuado el Dx y Tx indicado para el paciente.

TEMA 15 EL SISTEMA MUSCULAR



CASO CLÍNICO #45

Recién nacido varón, nacido de parto domiciliario atendido por la madre de la gestante, presentó llanto inmediato al nacer, siendo llevado inmediatamente al Hospital de Apoyo de Iquitos. Su peso fue 3 560 g (Pp: 50-90), talla 45,0 cm (Pt:<10) y PC 33,5 cm (Ppc: 10- 50), la edad gestacional mediante el test de Capurro fue de 36 semanas. La madre de 28 años en su cuarta gestación, con historia conyugal de un primer compromiso marital, con quien tiene una hija sana de 11 años. En su segundo compromiso marital tuvo dos hijos, una de 6 años y un niño de 5 años; ambos sanos. Con su tercera pareja concibe el niño propositus del estudio. No se pudo conocer los antecedentes personales y familiares de la pareja actual. No había antecedentes de consanguinidad entre los padres. El embarazo prosiguió sin mayores complicaciones, reportando infección urinaria en el primer trimestre de la gestación y tuvo seis controles prenatales en centro de salud de Iquitos, donde no se le practicaron ecografías. En el examen físico llama la atención el abdomen globuloso que muestra redundancia de la piel que se extiende a los costados rebosante (Figura 1); la palpación del abdomen no descubre la tonalidad muscular, presentando un abdomen muy blando, deprimible, que permite rodear las sinuosidades de las asa intestinales. No había visceromegalia y los ruidos hidroaéreos eran normales. El examen del tórax y cardiovascular fue aparentemente normal. La cabeza de aspecto normal. La fontanela anterior normal, el tono muscular de miembros inferiores y los reflejos osteotendinosos normales. Desde el nacimiento mostró dificultad para deglutir y se alimenta por sonda orogástrica, también se observa sialorrea moderada (Figura 2). Recién a los 3 días mostró reflejo de succión y a los 11 días se alimentaba por succión directa. El neonato al nacimiento presentó saturación de oxígeno de 86% y Test de Silverman-Anderson de 4, requiriendo asistencia ventilatoria con CPAP. A los dos días se le retiró, presentando un patrón respiratorio normal. La radiografía de tórax y abdomen reveló dextrocardia (Figura 4) y en la ecografía Doppler presentaba un abdomen redundante en ciruela pasa (Figura 1 y 2), con ausencia completa de la musculatura abdominal, los riñones con marcada dilatación pielocalicial bilateral, en el parénquima renal se visualiza las pirámides de Malpighi y una buena vascularización (Figura 5). El uréter izquierdo se une al uréter derecho a la altura del ombligo creando un uréter único el cual llega a la vejiga. El hígado, el páncreas y el bazo de aspectos ecográficos normales. La vasculatura a nivel intestinal estaba conservada. El estudio ecocardiográfico reveló dextrocardía y persistencia del ductus arterioso. El paciente mostraba criptorquídea bilateral (Figura 3) La ecografía transfontanelar mostró ventrículos laterales simétricos. El paciente cursó con taquipnea transitoria con una FR entre 60 y 95 por minuto, y a los 10 días de hospitalizado mejoró ostensiblemente. En los primeros 6 días presentó residuo gástrico entre 8 a 39 cc/día; luego la tolerancia oral mejora y a los 11 días se alimentaba por succión directa. El hábito defecatorio en los primeros 12 días de vida fueron heces entre 20 y 70 gramos al día, formadas, amarillentas y en número de dos cámaras al día. Se alimentó durante la hospitalización con leche materna exclusiva. Fue dado de alta para control ambulatorio. Imágenes en la siguiente página.

Dx: _____

Describe la etiología y si consideras adecuado el Dx y Tx indicado para el paciente.

TEMA 15 EL SISTEMA MUSCULAR



CASO CLÍNICO #45



Figura 1. Se observa abdomen de recién nacido en ciruela pasa.



Figura 2. Recién nacido alimentado por sonda orogástrica. A través de la pared abdominal se observa las sinuosidades de los intestinos.

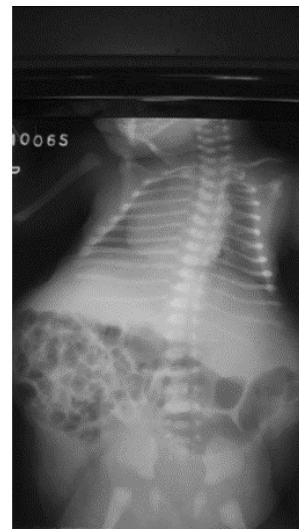


Figura 4. Rx: muestra dextrocardia y gran desplazamiento de asas gruesas y delgadas hacia el flanco derecho.

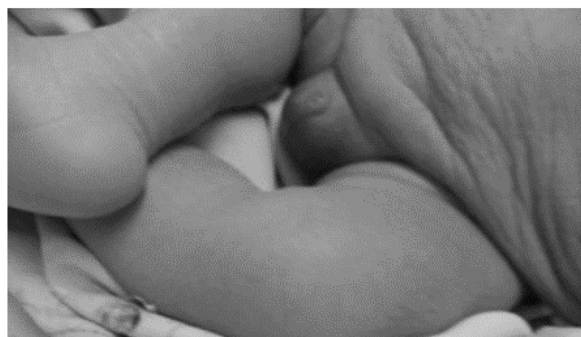


Figura 3 Recién nacido con abdomen en Ciruela pasa y ausencia aparente de testículos en las bolsas escrotales.

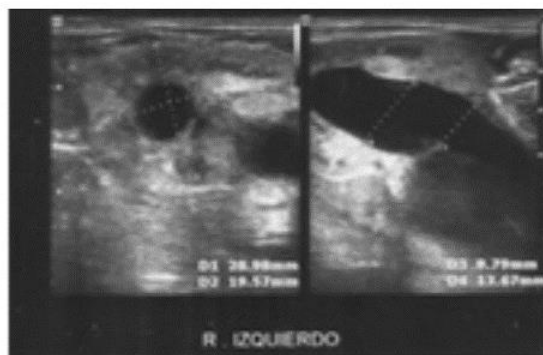


Figura 5. Ecografía renal, muestra marcada dilatación pielocalicial y el riñón toma forma de C.

TEMA 16 EL SISTEMA NERVIOSO

El sistema nervioso se desarrolla a partir de la placa neural, un área engrosada del ectodermo embrionario. La notocorda y el mesodermo paraxial son los que inducen la diferenciación del ectodermo suprayacente que originará la placa neural. El tubo neural se diferencia en sistema nervioso central, formado por encéfalo y médula espinal. La cresta neural da lugar a células que constituyen la mayor parte de del sistema nervioso periférico y autónomo, compuesto por ganglios craneales, raquídeos y autónomos.

ESPINA BÍFIDA OCULTA.

Esta formada por la falta de fusión de los arcos vertebrales, pero no hay herniación de las meninges y esta cubierta de piel sana. En la espina bífida no se desarrollan las apófisis espinosas y los arcos de una o mas vertebrales adyacentes. Se presenta como hallazgo en el 10% de las personas aparentemente normales, siendo localizada preferentemente en las vertebrales L5 y S1.

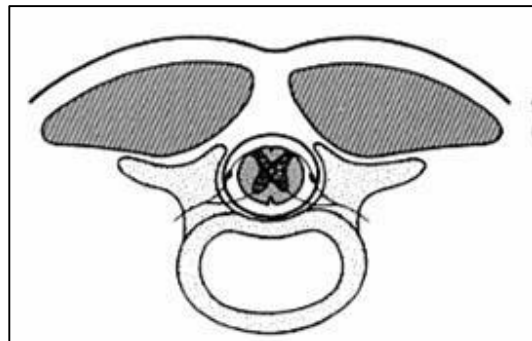
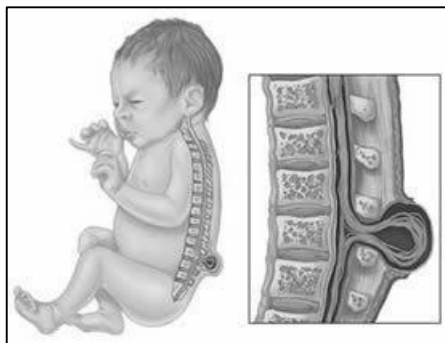
Este trastorno es una falla del mesenquima, que crece entre el tubo neural y el ectodermo superficial para formar los arcos vertebrales en la región afectada.

Es asintomática si consiste solamente en un defecto de las láminas y su importancia clínica radica en la posibilidad de asociarse a otras alteraciones que comprometen el canal espinal y sus estructuras nerviosas.

Con cierta frecuencia se encuentran en el examen clínico alteraciones en la piel del tipo de hemangiomas superficiales, mechón de pelo, nevus pigmentado o fositas pilonidales. La presencia de estos signos clínicos deben hacer sospechar un defecto bajo ellos, por lo que se aconseja estudiar radiológica o ecográficamente a estos niños y ante la duda derivarlos a evaluación con el neurocirujano.

Su tratamiento es quirúrgico, no necesariamente en la etapa de recién nacido y la mayoría de las veces el tratamiento se realiza en la edad del lactante mayor o preescolar. La reparación quirúrgica es compleja, requiere neurocirujanos con experiencia y apoyo tecnológico del centro asistencial.

El tratamiento con ácido fólico (4mg/día durante dos meses antes y después de la concepción) es eficaz no solo en la prevención primaria sino que también reduce el riesgo de recurrencia de los DTN.



TEMA 16

EL SISTEMA NERVIOSO

EXENCEFALIA

La exencefalia es una condición en la cual el cerebro está situado fuera del cráneo. Esta condición 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. Es inusual encontrar a un niño llevado a término con esta condición porque el defecto es incompatible con la vida.

MEROENCEFALIA

La meroencefalia se traduce como ausencia de una gran parte del cerebro y del cráneo. Es una de las anomalías del tubo neural más comunes. La anencefalia se presenta alrededor de 1 de cada 10 000 nacimientos. El número exacto se desconoce, porque en muchos de estos casos los embarazos presentan abortos espontáneos. El hecho de tener un bebé con meroencefalia aumenta el riesgo de tener otro hijo con anomalías congénitas del tubo neural.

MICROCEFALIA

La microcefalia es un trastorno neurológico en el cual la circunferencia de la cabeza es más pequeña que el promedio para 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 condiciones que provocan un crecimiento anormal del cerebro o de síndromes relacionados con anomalías cromosómicas.

HOLOPROSCENCEFALIA

Es una malformación del sistema nervioso central que consiste en la falla de formación de las vesículas telencefálicas y en consecuencia de los hemisferios cerebrales. El diagnóstico prenatal se realiza por la ecografía desde las 16 semanas de gestación en la que se evidencia la alteración del diámetro interorbitario, malformaciones cerebrales características y se pueden observar alteraciones óseas faciales y fisura labiopalatina. Puede observarse oligo o polihidramnios y retardo del crecimiento intrauterino como signos directos asociados a la malformación.

El diagnóstico prenatal se realiza mediante ecografía y la determinación en líquido amniótico de alfa fetoproteína (AFP) y de la acetilcolinesterasa que estarán elevadas en los defectos de tubo neural abierto.

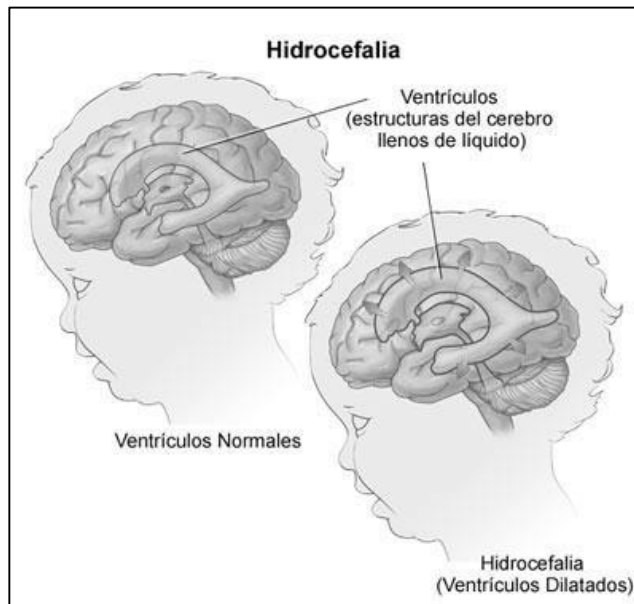
TEMA 16 EL SISTEMA NERVIOSO

HIDROCEFALIA

Es la dilatación del sistema ventricular cerebral secundaria a una alteración dinámica del líquido cefalorraquídeo. En general se asocia con un aumento de la presión intracraneal y un perímetro cefálico grande. Sin embargo, la dilatación ventricular por lo común precede al crecimiento cefálico y el perímetro cefálico al inicio puede ser normal.

La *hidrocefalia no comunicante* es resultado de la obstrucción en cualquier sitio a lo largo de la vía del LCR desde el tercer ventrículo hasta la cisterna magna.

La *hidrocefalia comunicante* se produce cuando el LCR pasa a través del orificio de la base encefálica pero no puede drenarse de manera adecuada a nivel de los espacios subaracnoideos del cerebro y del cerebelo. Varía desde 0.5 a 1.8 por 1 000 nacidos, teniendo la Mayrita una causa desconocida. Causas comunes son los defectos del tubo neural, la malformación de Dandy Walker, agenesia del cuerpo calloso y lisencefalia. En los bebés con hidrocefalia se puede observar una cabeza más grande de lo normal. Ojos que miran hacia abajo, irritabilidad, convulsiones, suturas separadas, somnolencia, vómito.



La hidrocefalia puede diagnosticarse antes del nacimiento mediante una ecografía prenatal. En muchos casos no se desarrolla hasta el tercer trimestre del embarazo y, por consiguiente, es posible que no se detecte en ecografías realizadas anteriormente a esta fecha.

La hidrocefalia congénita se puede diagnosticar en el nacimiento y después de realizar algunos exámenes de diagnóstico, durante los cuales, el médico obtiene los antecedentes prenatales y de nacimiento completos del niño. También puede preguntar si existen en la familia antecedentes de hidrocefalia u otros trastornos médicos. Además, en los bebés de más edad, el médico preguntará sobre determinadas etapas importantes del desarrollo, dado que la hidrocefalia puede estar relacionada con otros trastornos neuromusculares. El retraso en el desarrollo suele requerir un seguimiento médico más exhaustivo para evaluar los problemas subyacentes.

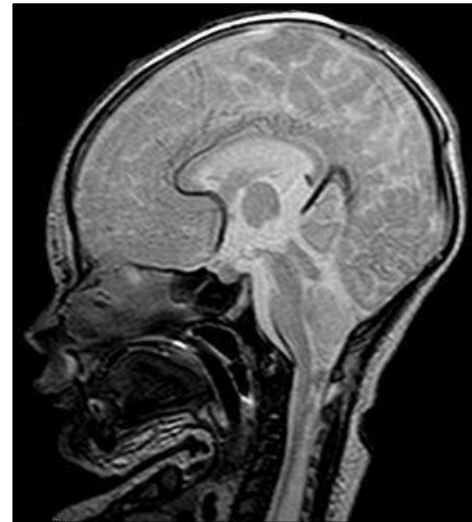
Pueden hacerse punciones lumbares seriadas si hay una hidrocefalia comunicante. Con frecuencia es necesario extraer de 10-15 ml/kg de LCR. Un tercio de estos necesitará una derivación ventrículo peritoneal.

TEMA 16 EL SISTEMA NERVIOSO

MALFORMACIÓN DE ARNOLD CHIARI.

Esta malformación esta caracterizada por un anormal descenso de las amígdalas cerebelosas que sobrepasan en varios centímetros el agujero magno, encontrándose pues mas o menos incluidas en el canal raquídeo cervical. En los casos mas leves este es el hallazgo morfológico, en los mas graves gran parte del cerebelo y del tronco del encéfalo y el cuarto ventrículo descienden al canal raquídeo pudiendo llegar las amígdalas hasta C6.

La *malformación tipo I* de denomina asi si las amígdalas cerebelosas son empujadas al canal medular sin involucrar al tallo cerebral. Afortunadamente, no suele causar síntomas, ya que es el tipo más frecuente. Normalmente solo



se diagnostica en la adultez, durante un examen dirigido a diagnosticar otras patologías. Las malformaciones de Chiari tipo I pueden, no obstante, obstruir el flujo de líquido cefalorraquídeo y comprimir la médula espinal. Algunas veces están asociadas a la [siringomielia](#).

La *malformación tipo II* también denominado malformación de Chiari clásica o malformación de Arnold-Chiari propiamente dicha, involucra la protrusión de estructuras cerebelosas y también del tallo cerebral a través del foramen. A menudo el vermis está, además, incompleto o ausente, y todo el cuadro suele acompañarse de hidrocefalia y [mielomeningocele](#) a nivel lumbar. Esta complicación puede derivar en [parálisis](#) parcial o total por debajo del mielomeningocele.^{1 7}

La [prevalencia](#) de la enfermedad se estimaba en 1:1000 (uno en mil nacidos vivos). Sin embargo, el uso de métodos diagnósticos por imágenes ha demostrado que las malformaciones de Chiari son mucho más comunes.² El diagnóstico se dificulta aún más por el hecho de que la mayoría de los infantes nacidos con esta enfermedad no manifiestan síntomas hasta la adolescencia, la adultez o la vejez, si es que alguna vez evidencian alguno.

Las Chiari son más frecuentes en las mujeres que en los hombres, y el tipo II es más prevalente en ciertos grupos étnicos, como los de ascendencia [céltica](#)

Las alteraciones descritas se han atribuido tanto a factores mecanicos como a fctores del desarrollo anormal en la etapa embrionaria. Es posible que estas distintas hipótesis

TEMA 16 EL SISTEMA NERVIOSO

I.- Completa los siguientes ejercicios

Vesículas primarias	Vesículas secundarias	Paredes	Cavidades

TEMA 16

EL SISTEMA NERVIOSO

II.- Describe la enfermedad de Hirschprung

III.- Resuelve el siguiente caso clínico

Recién nacida presenta agrandamiento de cabeza además de tener una Espina Bífida con Mielomeningocele. Entre los síntomas se encuentra la dificultad para respirar, un llanto débil y disminución en la fuerza de los brazos. Tras realizar una Resonancia Magnética Nuclear se obtiene la siguiente imagen



- ¿Cuál es el trastorno que presenta esta recién nacida y cuál es su posible causa?
¿Qué estructuras afecta?

TEMA 16 EL SISTEMA NERVIOSO



CASO CLÍNICO #46

Se presenta un recién nacido, sexo masculino, de 20 días de nacido, procedente de un barrio de la zona sur de Cartagena, Colombia. Nacido con 40 semanas de gestación, con un peso al nacer de 3.350 gramos. Ingresa con cuadro clínico de 5 días de evolución consistente en rinorrea hialina escasa y fiebre de 38° C, por lo que se decide hospitalizar para iniciar manejo. Al examen físico se encuentra perímetro cefálico de 33 cm (-2,93), evaluación neurológica con funciones motoras y sensitivas sin déficit aparente. FC 122/min, FR 32/min, peso 4210 gramos, una talla de 51 cm sin ningún otro hallazgo patológico. Se le ordena administrar ampicilina 210 mg IV cada 8 horas, amikacina 60 mg IV cada 24 horas, acetaminofén 2 cc cada 6 horas y lactancia materna exclusiva. Al siguiente día el cultivo de sangre que fue positivo para Cocos Gram Positivos, posteriormente confirmado como *Staphylococcus aureus*, y un urocultivo negativo. El TAC de cráneo simple reportó lo siguiente: diámetros cefálicos disminuidos, finas calcificaciones residuales en región frontoparietal, y cambios atróficos cerebrales subcorticales, reportándose microcefalia, calcificaciones cerebrales e hipoplasia del cuerpo calloso. Los resultados de IgG e IgM para *Toxoplasma* y *Rubeola* negativo, VDRL no reactivo, serología y PCR positiva para Zika. Al quinto día, oftalmología da como resultado al examen físico apreciación de córnea y cristalino claro en ambos ojos, sin evidencia de alteración de macula. Finalmente, al sexto día, el paciente presenta mejoría del cuadro clínico y hemodinamicamente estable. Se decide dar el alta médica con diagnósticos _____ y _____, con controles periódicos por pediatría, neurología pediátrica e infectología pediátrica. La revisión de la historia clínica contó con la autorización y aval del Hospital Infantil Napoleon Franco Pareja de la Ciudad de Cartagena (Colombia), siguiendo las normas de la Resolución 008430 de 1993 y la Resolución 2378 de 2008 del Ministerio de Salud y Protección Social.



Dx: _____

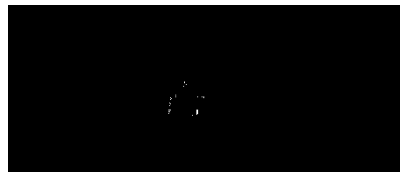
Describe la etiología y si consideras adecuado el Dx y Tx indicado para el paciente.

TEMA 16 EL SISTEMA NERVIOSO



CASO CLÍNICO #47

Se trata de una paciente de 26 años de edad, primigestante quien cursando embarazo de 19 semanas asistió a control ecográfico rutinario, para confirmar edad gestacional. La paciente había iniciado control prenatal a las 8 semanas de gestación, de un embarazo no complicado. No existían antecedentes familiares de malformaciones congénitas, así como negaba antecedentes tóxico-alérgicos o farmacológicos. Otros antecedentes personales carecían de importancia. Asimismo, no existían antecedentes genéticos en la familia del esposo. Durante el examen sonográfico se detectó un sistema ventricular cerebral dilatado, sin embargo no se pudo definir una anomalía específica con precisión. Con la sospecha diagnóstica de hidrocefalia incipiente, se solicitó un control ecográfico nivel 11, a realizarse 3 semanas más tarde. En este segundo estudio pudo demostrarse un feto de sexo femenino con anomalías limitadas al examen de la cabeza. En ésta, se demostró una dilatación ventricular marcada de predominio anterior, en la cual proturía el tálamo fusionado. No se identificaron cuernos occipitales aún cuando las estructuras de la fosa posterior lucían normales. El examen facial fetal demostró un hipotelorismo marcado con la presencia de una estructura frontal tubular compatible con una proboscidea. (Figura No. 1). No se identificaron anomalías en paladar o boca. Con una impresión diagnóstica de holoprosencefalia vs. hidranencefalia (??) se decidió complementar el estudio, solicitando un análisis cromosómico prenatal. Para tal efecto, se practicó una amniocentesis a las 22 semanas de gestación. Un estudio ecográfico realizado tres semanas más tarde (25 semanas), confirmó los hallazgos descritos. Se identificó un holovertrículo anterior con un pequeño remanente de corteza cerebral rechazado hacia la tabla ósea (Figura No. 2). El diámetro biparietal y la circunferencia cefálica confirmaron macrocefalia. A nivel facial se visualizaron hallazgos compatibles con etmocefalia. Nuevamente, no se evidenciaron anomalías en paladar o boca. Con estos hallazgos sanográficos se hizo un diagnóstico _____. Para entonces se obtuvo el resultado del estudio genético, el cual reportó una trisomía 13 por translocación con mosaicismo. (46, XX, -14, + rob (13q; 14q) 1 46 XX. El 93% de las metafases analizadas, eran anormales.



Dx: _____

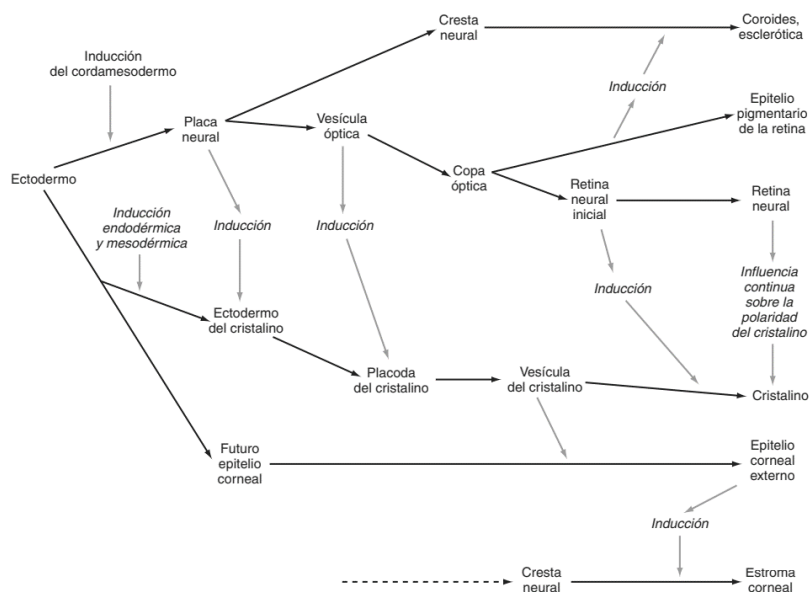
Describe la etiología y el manejo que indicarías en el paciente.

TEMA 17 EL OJO Y EL OÍDO

El esbozo del ojo se observa al comenzar la cuarta semana de desarrollo con la formación de dos evaginaciones laterales en el diencéfalo llamadas vesículas ópticas. Estas se ponen en contacto con el ectodermo de la superficie de la cabeza, sobre el cual influyen como inductoras, para que sus células formen la placa del cristalino. Poco tiempo después las vesículas ópticas comienzan a invaginarse para formar la cúpula óptica o cáliz ocular con pared doble. La invaginación comprende también el borde de la copa en su parte ventral, donde queda un surco denominado hendidura ocular o cisura coroidea, que se prolonga a lo largo del pedículo óptico, en cuyo extremo proximal termina. La hendidura ocular luego se cierra y el borde de la cúpula luego se convierte en un orificio que es la pupila. La pared doble de la copa óptica consta de una capa interna y otra externa a las que separa el espacio intrarretiniano, el cual desaparece más tarde adosándose ambas capas para constituir la retina.

En el ectodermo superficial en contacto con la vesícula óptica se inicia la diferenciación de células para constituir la placoda del cristalino; esta se proyecta en la parte central de la copa óptica y se convierte a su vez en la vesícula del cristalino, para separarse por completo del ectodermo. En la capa externa de la retina aparecen gránulos de pigmento durante la quinta semana del desarrollo; de esta hoja se origina la capa pigmentaria de la retina. 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 teratógenos ambientales originan anomalías congénitas del ojo.

En cuanto al desarrollo del oído como vimos anteriormente se encuentra íntimamente relacionado con el desarrollo embriológico del aparato faríngeo. La vesícula cristaliniana se desarrolla a partir del ectodermo de superficie a lo largo de la cuarta semana. Esta vesícula da lugar al laberinto membranoso del oído interno y se divide en dos porciones: una parte utricular dorsal, que origina el utrículo, los canales semicirculares y el conducto endolinfático; una parte sacular ventral, que constituye el sáculo y el conducto coclear. El pabellón auricular se desarrolla a partir de seis montículos auriculares que se forman a partir de prominencias mesenquimales desarrolladas alrededor de los bordes del primer surco faríngeo. Estos montículos se fusionan para formar el pabellón auricular.



TEMA 17 EL OJO Y EL OÍDO

I.- Completa el siguiente ejercicio

El ojo deriva:

Neuroectodermo
del prosencéfalo

Ectodermo de
superficie



Capa fibrosa y
vascular del ojo

Coroides, esclerótica
y endotelio corneal

Oído

Oído interno



Oído medio



Oído externo



Embriológicamente
proviene de:



Dando origen a:

TEMA 17 EL OJO Y EL OÍDO



CASO CLÍNICO #48

Se presenta un paciente con _____, hijo de padres no consanguíneos, madre de 23 años, padre de 27 años. Es el producto del cuarto embarazo, de madre con antecedente de dos abortos espontáneos y un embarazo sin complicaciones. La madre consulta a nuestra institución por óbito fetal con diagnóstico prenatal del segundo trimestre de gestación de restricción del crecimiento intrauterino se diagnostica _____. Al nacimiento se encuentra feto de sexo femenino de 27 semanas de gestación, peso de 300 gramos, talla de 28cm y perímetro cefálico de 18cm. Al examen físico se encuentra ciclopía, sinoftalmía y sindáctila de las falanges proximales de los dedos tercero y cuarto y de los artejos proximales segundo al cuarto (Figura 1 y 2). Al nacimiento se toma muestra para cariotipo la cual fue normal (46, XX). Los padres autorizan la autopsia donde se encuentra holoprosencefalía alobar con talamos fusionados.



Figura 1. Aspecto general de feto de 27 semanas con ciclopía con sinoftalmía.



Figura 2. Feto con ciclopía con sinoftalmía, nótese la presencia de dos iris en una sola órbita.

Dx: _____

Describe la etiología y el manejo que indicarías en el paciente.

TEMA 17 EL OJO Y EL OÍDO

CASO CLÍNICO #49

Ophthalmologist was called for consultation at University Clinic Center Tuzla, Clinic of Gynecology and Obstetrics to see a newborn female baby. It was reported to the ophthalmologist that after 24 hours from the birth, female newborn has not opened eyes and that there was a livid swelling of a both lower eye lid-resembling hemorrhagic cysts. The infant was born by normal spontaneous vaginal delivery to a 21 years old mother following a full term pregnancy. The mother had antenatal care in local health center “Teočak”. According to the mother pregnancy went without any kind of complications. This was a second pregnancy from healthy parents. Mother reported that she has lost her first pregnancy, but didn’t report the reason. There was no history of congenital infections like toxoplasma or rubella or any significant teratogenic drug intake during pregnancy. No history of fever, body rashes and no exposure to X-rays. She also took prenatal vitamins but denied any other medication, illicit drug, alcohol, or tobacco exposure. There was no family history of anophthalmia/microphthalmia or significant neurological anomalies. On the examination baby had a normal weight of 3440 grams, during ophthalmological examination we found deeply set orbits, small palpebral fissures and livid hemorrhagic cysts on both lower lids. The eyeball could not be felt on palpation. There was no associated dysmorphic facies or other neurological abnormalities. The auditory and motor system examinations were normal. The diagnosis was confirmed with an ocular computer tomography (CT) scan that showed under development of both globes within the orbit with a conclusion of bilateral anophthalmia; a brain CT was normal (Figure 1). Chest X-ray and abdominal ultrasound scan were normal. An echocardiography was also normal. MRI of brain showed no pathological changes and MRI of both orbit in expected location of the globes showed irregular ovoid structures without developed intraocular lens, that could resemble dysplastic globes. Optic nerve was present. Antibodies for Toxoplasma, Rubella and Cytomegalovirus were negative. As the case of bilateral anophthalmia was confirmed. Child was sent to Private Hospital in Belgrade for a further evaluation and possible surgery (Figure 2). After the evaluation done in Belgrade, surgery was performed and further prosthetic treatment was done.(Figure 3.)

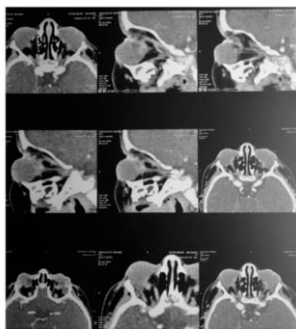


Figure 1. Brain CT examination at our patient with anophthalmia



Figure 2. Patient with anophthalmia before surgical treatment

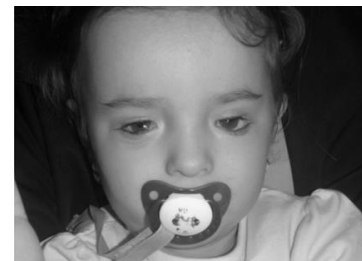


Figure 3. Patient after prosthetic surgical treatment at Private hospital in Belgrade, Serbia

Dx: _____

Describe la etiología y el manejo que indicarías en el paciente.

TEMA 18 EL SISTEMA TEGUMENTARIO

La piel y sus apéndices se desarrollan a partir del ectodermo, mesodermo y células de la cresta neural. La epidermis deriva del ectodermo de superficie. Los melanocitos proceden de células de la cresta neural que migran hacia la epidermis. El cabello se forma a partir de invaginaciones de la epidermis hacia la dermis. Hacia la semana 20 el feto está totalmente recubierto de un pelo fino y sedoso, el lanugo. La mayoría de las glándulas sebáceas se desarrollan como evaginaciones de la superficie de los folículos pilosos, en tanto que las glándulas sudoríparas y mamarias se originan a partir de invaginaciones epidérmicas hacia la dermis. Los dientes se forman a partir del ectodermo, mesodermo y células de la cresta neural.

PRÁCTICA DE LABORATORIO HISTOLOGÍA FUNCIONAL DEL SISTEMA TEGUMENTARIO.

MATERIALES

- Laminilla de Piel H&E
- Laminilla de Piel Fetal H&E

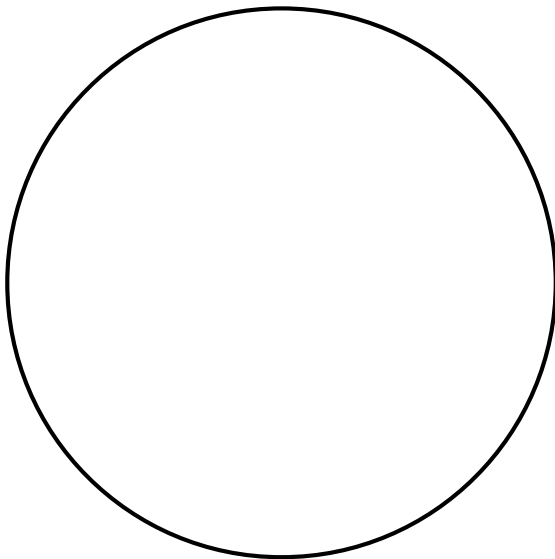
EQUIPO

- Microscopio óptico

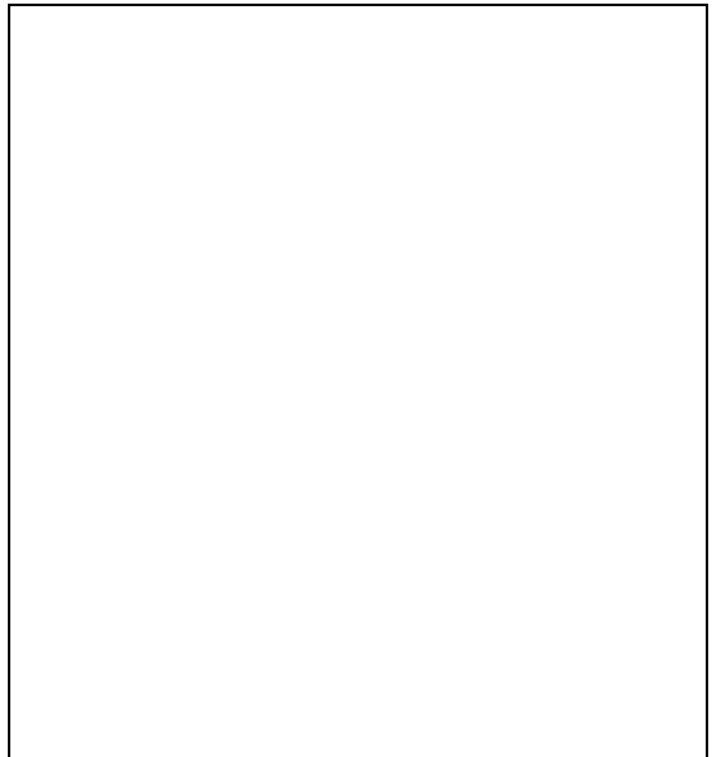
PROCEDIMIENTO.

El alumno observará las preparaciones histológicas en el microscopio con la supervisión del instructor, reportando evidencias y plasmando gráficamente sus observaciones. Identifica con flechas las estructuras de importancia que reconozcas.

Correlación Funcional:



Piel H&E 10x



TEMA 18

EL SISTEMA TEGUMENTARIO



CASO CLÍNICO #50

Se presenta el caso de una niña de 2 meses de edad que es enviada a la consulta de dermatología por presentar desde el nacimiento áreas de hipopigmentación en la frente, las cejas, la parte anterior del tronco, extremidades y un mechón de pelo blanco frontal. Es el producto del cuarto embarazo de una madre de 38 años sin patologías asociadas, con control prenatal adecuado, sin alteraciones, embarazo a término, parto vaginal sin complicaciones y antecedentes de trastornos inespecíficos de la pigmentación en familiares lejanos sin conocimiento claro de su diagnóstico preciso según la madre de la paciente. Al examen físico se encontró un mechón de pelo blanco y una mácula hipocrómica en triángulo en la frente que comprometía también las cejas (figuras 1 y 3) y amplias zonas de hipocromía en tronco y extremidades (figuras 2 y 4). El resto de examen físico fue normal al igual que la valoración de la escala de desarrollo psicomotor para la edad. La paciente fue vista en Ateneo de dermatología y se solicitó interconsulta con oftalmología y neurología pediátrica, quienes con exámenes clínicos y paraclínicos (potenciales evocados auditivos) descartaron la presencia de otras alteraciones asociadas, tales como trastornos visuales y sordera.



Figura 2. Amplia zona de hipocromía en tronco y extremidades



Figura 1. Mechón de pelo blanco



Figura 4. Amplia zona de hipocromía en abdomen y extremidades



Figura 3. Mácula acrómica frontal.

Dx: _____

Describe la etiología y el manejo que indicarías en el paciente.

TEMA 18 EL SISTEMA TEGUMENTARIO



CASO CLÍNICO #51

Se trata de un recién nacido de 306/7 semanas gestacionales por fecha de última menstruación confiable, nacido de madre de 19 años, primigesta y padre de 26 años sin lazos de consanguinidad entre ambos. Los antecedentes personales patológicos en ambos padres fueron negativos no encontrándose exposición de la madre a rayos X, sustancias tóxicas o plaguicidas, ni antecedentes de ictiosis o enfermedades cutáneas en el árbol genealógico de ambos progenitores (Figura 1). El embarazo fue controlado en un Centro de Salud (atención de primer nivel) sin complicaciones, con una ecografía a las 21 semanas de gestación reportada como normal. La paciente fue ingresada por presentar ruptura prematura de membranas de 3 horas de evolución, evidenciándose líquido amniótico claro, no fétido, sin actividad dinámica uterina y sin modificaciones cervicales. Fue admitida a la sala de embarazo patológico con un plan de manejo conservador de la ruptura prematura de membranas, antibióticos orales e inductores de maduración pulmonar. El primer día intrahospitalario se le realizó una ecografía abdominal con equipo de ultrasonido marca Medison, modelo 128, sondas multifrecuencia, que reveló aumento de fluido amniótico o polihidramnios con un índice de líquido amniótico de 24 cm (valor normal de 8 a 22 cm), dos días después se realizó control ultrasonográfico confirmándose el aumento del fluido amniótico. Ante la sospecha de probable anomalía congénita se realizó estudio ecográfico el quinto día intrahospitalario observándose malformación facial a nivel de orbitas, región nasofaríngea, manos y pies compatibles con una probable IA en presentación pélvica (Figura 2 A, B y C). El sexto día intrahospitalario inició actividad uterina, siendo ingresada a la sala de labor con plan de conducción con oxitocina resultando en un parto vaginal, presentación pélvica, recién nacido masculino, Apgar de 7 y 9, al primero y quinto minuto respectivamente. Los datos antropométricos al nacimiento fueron: peso de 1,810 g, perímetro cefálico: 30 cm, talla: 44 cm, perímetro torácico 28 cm, frecuencia cardíaca 140 por minuto y frecuencia respiratoria 42 por minuto. El aspecto clínico del neonato fue el siguiente: piel con grandes placas queratósicas, duras, gruesas, de coloración marrón amarillenta, separadas por fisuras profundas de fondo eritematoso y que cubrían toda la superficie corporal, extremidades semiflexionadas por contractura en flexión de codos y rodillas, que limitaban la movilidad (Figura. 3A). En la cara presentaba una serie de malformaciones características: ectropión severo e hiperemia conjuntival que ocultaba los globos oculares, hipoplasia nasal, orejas rudimentarias y eclabium que provocaba abertura permanente de la boca (Figura. 3B). Fue ingresado en la Unidad de Cuidados Inmediatos con los diagnósticos de IA, bajo peso al nacimiento, sospecha de sepsis neonatal y recién nacido prematuro. El paciente fue mantenido con hidratación endovenosa, cobertura antibiótica, oxigenoterapia, vitamina K y un ambiente estéril para evitar infecciones. Los exámenes de laboratorio revelaron los siguientes hallazgos: Hemograma: hemoglobina 12,5; glóbulos rojos 3,480,000; hematocrito 37,4 g/ dl, leucocitos 16,720/mm³ ; neutrófilos 52,7%(8,811/mm³); linfocitos 26,8%(4,480/mm³), PCR negativo. Tiempos de coagulación: TP 30,8 control 13,0; TTP 118,2 control 25,0; INR 2,97, glucosa 15 mg/dly aminotransferasa de alanina 49 U/L. Al quinto día de nacido presentó deterioro del estado general y falleció. No se realizó autopsia y se indicó consejería genética a los padres. Imágenes en la siguiente página.

Dx: _____

Describe la etiología y el manejo que indicarías en el paciente.

TEMA 18 EL SISTEMA TEGUMENTARIO



CASO CLÍNICO #51



Figura 2A. Imagen ecográfica que muestra el macizo facial dismórfico, área ecogénica en zona nasal y paranasal con apenas insinuación de narinas e imagen hipocogénica como protuberancias quísticas, relacionadas a ectropión palpebral. **Figura 2B.** Revela boca muy abierta y encías prominentes por el *eclabium*. **Figura 2C.** Extremidad superior en flexión y gangrena digital (únicamente se observaron tres dedos acortados).

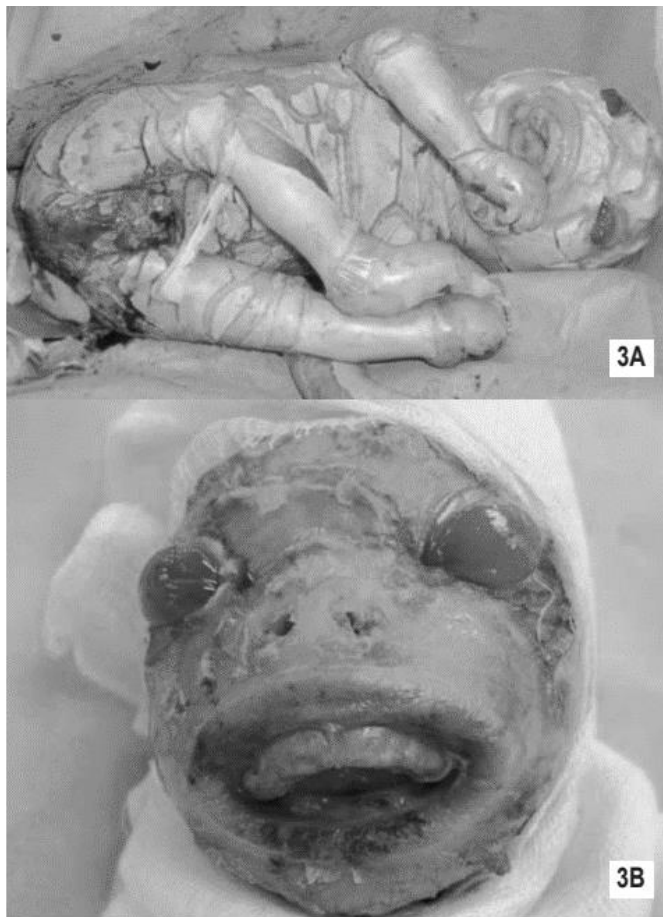


Figura 3A. La imagen muestra recién nacido con placas queratósicas, gruesa, duras separadas por fisuras profundas de fondo eritematoso. **Figura 3B.** Ectropión severo, *eclabium*, e hipoplasia nasal.

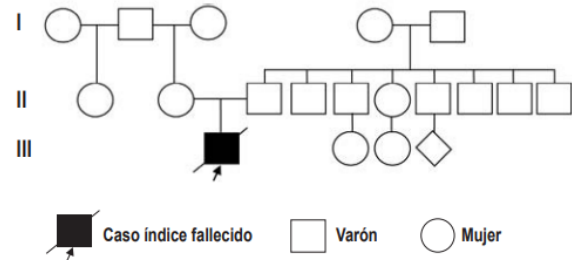
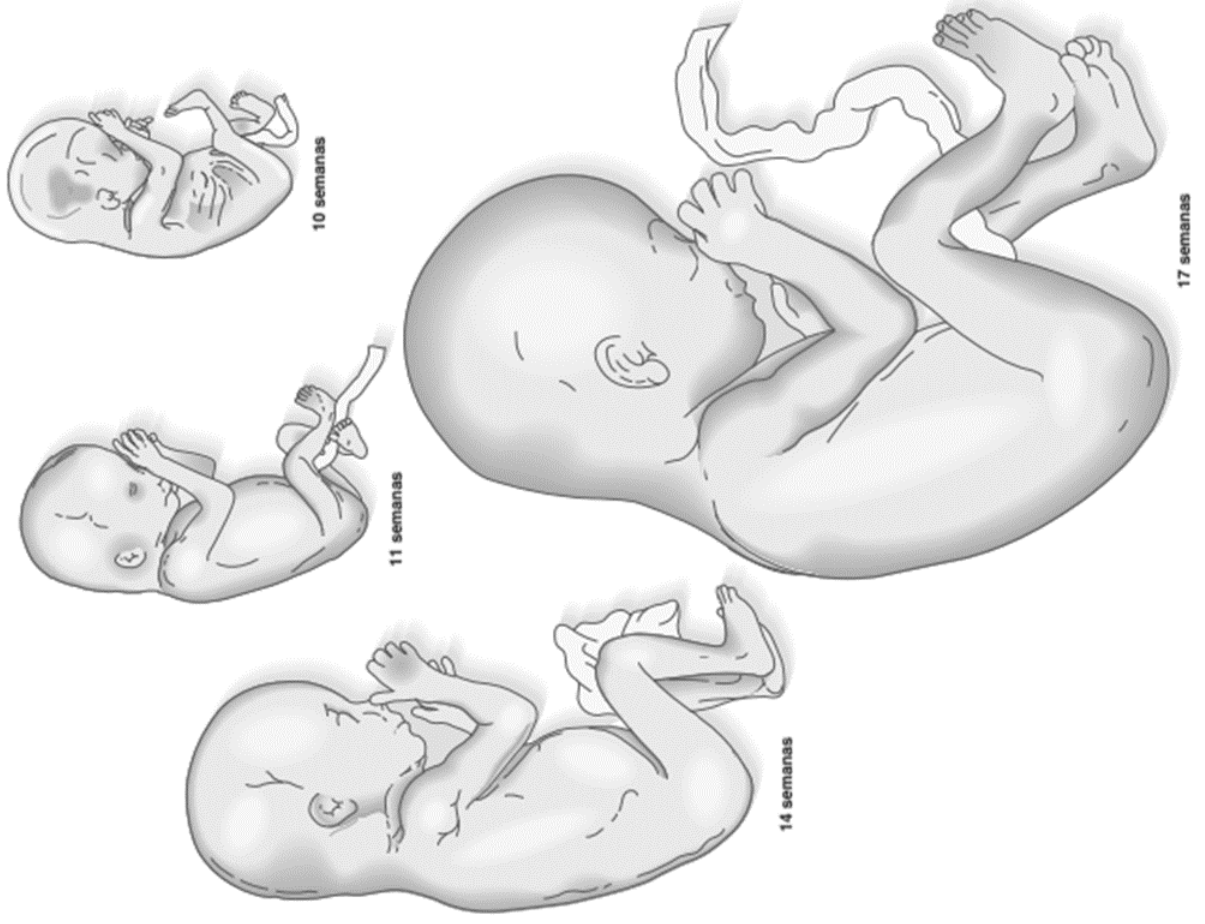
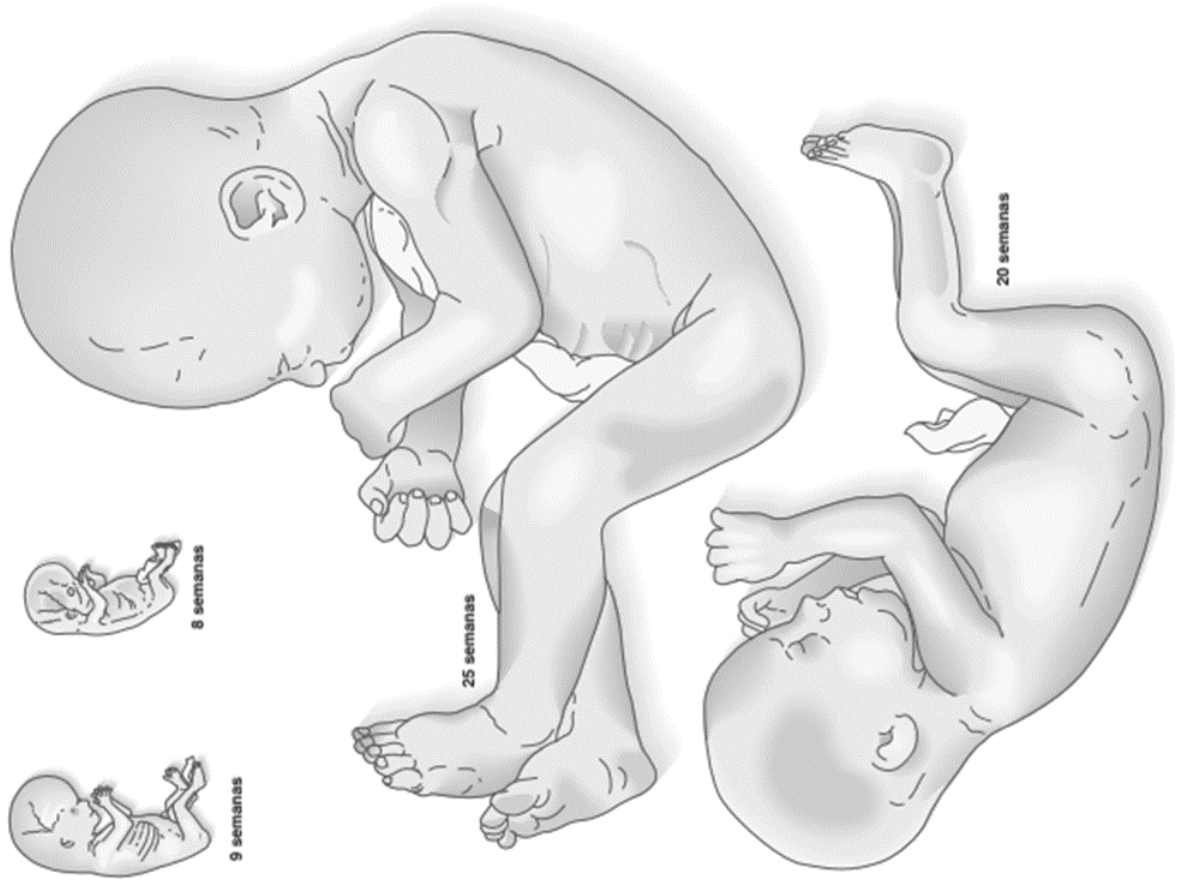


Figura 1. Árbol genealógico del paciente en el cual no se evidencia antecedentes de consanguinidad entre ambos progenitores, ictiosis o enfermedades cutáneas.



EVALUACIÓN #1

1. Durante la espermatogénesis, ¿qué sustituye a las histonas para permitir un mejor empaquetamiento de la cromatina condensada en la cabeza del espermatozoide?

- A. La inhibina.
B. La prostaglandina E.
C. La testosterona.
D. La protamina.

E. La proteína ligadora de andrógenos.

2. ¿Qué tipo de célula se localiza fuera de la barrera hematotesticular?

- A. El espermatozoide.
B. El espermatocono secundario.
C. La espermátida.
D. El espermatocono primario.
E. La espermatogonia.

3. ¿Cuál de las siguientes células experimenta normalmente las divisiones mitóticas?

- A. El ovocito primario.
- B. La ovogonia.
- C. El espermatocito primario.
- D. La espermátida.
- E. El espermatocito secundario.

4. En una radiografía de tórax de rutina, el radiólogo ve lo que parece ser un diente en una masa mediastínica.

¿Cuál es el posible diagnóstico y cuál sería la explicación embriológica más probable de su apariencia?

5. ¿Cuándo comienza la meiosis en la mujer y en el varón?

6. ¿En qué etapas de la ovogénesis se detiene la meiosis en la mujer?

7. ¿Cuál es la causa subyacente de la mayoría de los abortos espontáneos durante las primeras semanas de gestación?

8. ¿Qué diferencia hay entre la espermatogénesis y la espermiogénesis?

9. ¿Qué hormonas son las responsables de los cambios en el endometrio durante el ciclo menstrual?

10. ¿Qué dos hormonas reproductoras principales estimulan a las células de Sertoli en los testículos?

[illegible]

EVALUACIÓN #2

1. De las barreras para la supervivencia y el transporte de los espermatozoides en el aparato reproductor femenino, el pH bajo tiene más relevancia en:

- A. La parte superior de la trompa de Falopio.
- B. La parte inferior de la trompa de Falopio.
- C. La cavidad uterina.
- D. El cuello uterino.
- E. La vagina.

2. La principal fuente de energía para los espermatozoides eyaculados es:

- A. La fosfatasa ácida prostática.
- B. La glucosa interna.
- C. El ácido cítrico prostático.
- D. La fructosa en el líquido de las vesículas seminales.
- E. El glucógeno liberado por el epitelio vaginal.

3. ¿Cuál es el principal estímulo hormonal para la ovulación?

4. ¿Qué es la capacitación?

5. ¿Dónde ocurre la fecundación?

6. Cite dos funciones de la proteína ZP3 presente en la zona pelúcida.

7. ¿Qué es la poliespermia y cómo se evita después de que un espermatozoide entre en el óvulo?

8. Una mujer da a luz a septillizos. ¿Cuál es la causa más probable del parto múltiple?

9. Cuando muchos ovocitos obtenidos mediante laparoscopia son fecundados in vitro, ¿por qué se implantan hasta tres embriones en el útero de la mujer y el resto de ellos con frecuencia se congela?

10. ¿Por qué algunos centros de tecnología de la reproducción introducen espermatozoides bajo la zona pelúcida o incluso directamente en el ovocito?

[illegible]

EVALUACIÓN #3

los embriones que sufren un aborto espontáneo?

- A. La impronta materna.
- B. La impronta paterna.
- C. El embarazo ectópico.
- D. Las anomalías cromosómicas.
- E. La ausencia de inactivación del cromosoma X.

2. ¿Qué tejido del embrión en fase de implantación entra en contacto directo con el tejido conjuntivo endometrial?

- A. La corona radiada.
- B. La masa celular interna.
- C. El mesodermo extraembrionario.
- D. El epiblasto.
- E. El sincitiotrofoblasto.

3. ¿Mediante qué proceso o qué propiedades del embrión en su fase temprana es posible el fenómeno de los gemelos idénticos?

- A. La regulación.
- B. La aneuploidía.
- C. La impronta paterna.
- D. La impronta materna.
- E. La inactivación del cromosoma X.

4. La zona pelúcida:

- A. Ayuda a la penetración del epitelio endometrial.
- B. Sirve como fuente de nutrientes para el embrión.
- C. Impide la implantación prematura del embrión en fase de segmentación.
- D. Todas las anteriores.
- E. Ninguna de las anteriores.

5. ¿Qué relevancia tiene la masa celular interna del embrión en el período de segmentación?

6.- ¿Cuál es la función de las integrinas en la implantación?

8. ¿Cuál es el origen celular del sincitiotrofoblasto del embrión en fase de implantación?

9. Una mujer embarazada de 2 o 3 meses comienza a sufrir de forma brusca un dolor hipogástrico intenso. ¿Qué entidad debe incluir el médico en el diagnóstico diferencial?

[illegible]

EVALUACIÓN #4

1. ¿Qué es una homeosecuencia?
 - A. FGF.
 - B. Pax.
 - C. TGF.
 - D. Notch.
 - E. Wnt.
2. ¿Cuál de los siguientes es un factor de transcripción?
 - A. FGF.
 - B. Pax.
 - C. TGF.
 - D. Notch.
 - E. Wnt.
3. ¿Dónde se localiza en la célula el receptor de ácido retinoico?
4. ¿La mutación de qué receptor es la causa del carcinoma basocelular cutáneo?
 - A. Patched.
 - B. El ácido retinoico.
 - C. Notch.
 - D. El receptor de FGF.
 - E. Ninguna de las anteriores.
5. ¿Cuál es la clase de moléculas cuyos miembros muestran de forma característica disposiciones en dedo de zinc o en hélice-lazo-hélice?
 - A. Los protooncogenes.
 - B. Las moléculas señalizadoras.
 - C. Los receptores.
 - D. Los factores de transcripción.
 - E. Ninguna de las anteriores.
6. Según el conocimiento del lector acerca de los gruposparálogos, ¿cuál de los genes siguientes tiene una expresión más anterior en el embrión?
 - A. Hoxa-13.
 - B. Hoxc-9.
 - C. Hoxd-13.
 - D. Hoxb-1.
 - E. Hoxb-6.
7. ¿En qué centro señalizador se produce Sonic hedgehog?
 - A. En la notocorda.
 - B. En los extremos intestinales.
 - C. En la placa del suelo del tubo neural.
 - D. En la zona de actividad de polarización en el esbozo de los miembros.
 - E. Todas las anteriores.

[illegible]

EVALUACIÓN #5

1. El inductor principal en la inducción neural primaria es:

- A. El hipoblasto.
- B. La línea primitiva.
- C. El mesodermo extraembrionario.
- D. El proceso notocordal.
- E. El ectodermo embrionario.

2. ¿Cuál de los tejidos siguientes se origina a partir de las células que atraviesan la línea primitiva?

- A. El endodermo embrionario.
- B. El hipoblasto.
- C. El citotrofoblasto.
- D. El saco vitelino primario.
- E. El amnios.

3. ¿Cuál es la capa germinal cuyas células no están presentes en la membrana bucofaríngea?

- A. El ectodermo.
B. El mesodermo.
C. El endodermo.
D. Todas están presentes.

4. La placa precordial desempeña un papel importante en la distribución regional de:

- A. La notocorda.
- B. El prosencéfalo.
- C. El mesodermo embrionario.
- D. El nódulo primitivo.
- E. El rombencéfalo.

5. La braquiuria, una carencia de los tejidos caudales del cuerpo, se debe a la mutación del gen:

- A. Lim-1.
B. Noggin.
C. T.
D. Sonic hedgehog.
E. Activina.

6. ¿Cuál es la capa del embrión en fase de disco bilaminar (de dos capas) que origina todo el tejido embrionario propiamente dicho?

7. ¿Qué importancia tiene el nódulo primitivo en el desarrollo embrionario?

[illegible]

EVALUACIÓN #6

1. El esclerotomo se origina a partir de células localizadas en:

- A. La notocorda.
- B. El mesodermo paraaxial.
- C. El mesodermo intermedio.
- D. El mesodermo lateral.
- E. Ninguna de las anteriores.

2. La placa cardíogena se origina a partir de:

- A. El endodermo embrionario.
- B. El mesodermo somático.
- C. El mesodermo esplácnico.
- D. El mesodermo intermedio.
- E. La cresta neural.

3. ¿Qué estructura produce un estímulo de inducción que potencia la transformación de el esclerotomo epitelial en mesénquima secundario?

- A. La cresta neural.
- B. Los somitas.
- C. Las placodas ectodérmicas.
- D. El endodermo embrionario.
- E. La notocorda.

4. ¿Cuál de las estructuras embrionarias siguientes no está segmentada?

- A. Los somitómeros.
B. Los neurómeros.
C. La notocorda.
D. Los somitas.

5. El mesodermo intermedio es el precursor de:

- A. El sistema urogenital.
- B. El corazón.
- C. Los somitas.
- D. La pared corporal.
- E. Los cuerpos vertebrales.

6. ¿Qué fuerzas están implicadas en el plegamiento de la placa neural para formar el tubo neural?

7. ¿Qué función desempeñan los neurómeros en la formación del sistema nervioso central?

8. ¿A partir de qué estructuras se originan las células que constituyen los músculos esqueléticos?

9. ¿Dónde se forman las primeras células sanguíneas del embrión?

[illegible]

EVALUACIÓN #7

1. En la placenta madura, ¿qué tejido fetal establece directamente una interfase con el tejido conjuntivo uterino de la madre?

- A. El citotrofoblasto.
- B. El sincitiotrofoblasto.
- C. El mesodermo extraembrionario.
- D. Las células deciduales.
- E. Ninguna de las anteriores.

2. ¿Cuál de los trastornos siguientes está relacionado con la impronta paterna?

- A. Los lóbulos placentarios accesorios.
- B. La placenta previa.
- C. El oligohidramnios.
- D. La arteria umbilical única.
- E. La mola hidatidiforme.

3. ¿Cuál es la estructura cuyos vasos sanguíneos alcanzan el componente fetal de la placenta?

- A. La decidua basal.
- B. El alantoides.
- C. El amnios.
- D. El saco vitelino.
- E. La decidua parietal.

4. ¿Qué tipo de células infiltran las arterias espirales maternas y reducen el flujo sanguíneo en sus extremos abiertos?

- A. Las células de Hofbauer.
- B. El sincitiotrofoblasto.
- C. Los hematíes fetales.
- D. El citotrofoblasto.
- E. El epitelio amniótico.

5. ¿Qué trastorno de las membranas extraembrionarias se puede encontrar en un útero con gemelos idénticos?

- A. Placenta y membrana amniótica comunes.
- B. Placenta y corion comunes, con amnios separados.
- C. Placentas y membranas extraembrionarias separadas.
- D. Placenta común, fusión parcial de los corion.
- E. Todas las anteriores.

6. El segundo hijo de una mujer de 28 años Rh negativa nace con ictericia grave. ¿Cuál de las siguientes características se puede atribuir con mayor probabilidad a su primer hijo?

- A. Sexo masculino.
B. Sexo femenino.
C. Rh positivo.

D. Rh negativo.

E. Hidramnios

7. ¿Por qué la placenta humana se denomina de tipo hemocorial?

8. ¿A través de qué capas de una vellosidad placentaria debe pasar una molécula de oxígeno para llegar desde la sangre materna hasta la circulación embrionaria?

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a thin black border around its edges.

EVALUACIÓN #8

1. La focomelia es más probable tras la exposición materna a alguno de los agentes teratógenos siguientes durante el primer trimestre de la gestación, ¿de cuál se trata?

- A. El alcohol.
- B. La aminopterina.
- C. Los andrógenos.
- D. La radiación ionizante.
- E. La talidomida.

2. ¿Cuál de estas malformaciones se puede atribuir a una alteración en la reabsorción tisular?

- A. El riñón pélvico.
- B. El labio leporino.
- C. La atresia anal.
- D. La agenesia renal.
- E. La amputación de dedos intrauterina.

3. ¿Cuál de los factores siguientes es responsable del mayor porcentaje de malformaciones congénitas?

- A. Las infecciones maternas.
- B. Los teratógenos químicos.
- C. Los trastornos genéticos.
- D. La radiación ionizante.
- E. Factores desconocidos.

4. ¿Qué clase de malformaciones se consideran en la actualidad producidas principalmente por la deficiencia de ácido fólico?

- A. Las trisomías.
- B. Los defectos del tubo neural.
- C. La ambigüedad genital.
- D. La poliploidía.
- E. Las duplicaciones.

5. La fisura palatina es consecuencia de un defecto en un mecanismo del desarrollo. ¿De cuál se trata?

- A. La falta de fusión.
B. La falta de unión.
C. La alteración en la interacción tisular inductiva.
D. La alteración en la reabsorción tisular.

E. La ausencia del mecanismo normal de muerte celular.

6. ¿Cuál de los siguientes trastornos muestra un aumento de su incidencia en asociación al incremento de la edad materna?

- A. La trisomía 18.
- B. La trisomía 21.
- C. La trisomía 13.
- D. La anencefalia.
- E. La ambigüedad de los genitales externos.

7. Una mujer que ha tenido un accidente de tráfico y ha sufrido un golpe abdominal en su cuarto mes de embarazo da a luz a un lactante con fisura palatina. La mujer demanda al conductor del otro coche para solicitar una compensación económica por el tratamiento de esta malformación, señalando que se ha debido al accidente. El lector es llamado como testigo de la defensa. ¿Cuál es su versión?

8. Una mujer que ha tomado un nuevo sedante durante el segundo mes de embarazo siente náuseas tras el consumo del fármaco y deja de tomarlo al cabo de un par de semanas. Después da a luz a un lactante que presenta una cardiopatía congénita con afectación del tabique y demanda al fabricante del fármaco, señalando que esta malformación se ha producido por el fármaco. El lector es llamado como testigo del fabricante. ¿Cuál es su versión?

9. ¿Cuál es la causa más probable de un tobillo con una luxación grave en un recién nacido?

10. Un niño de 3 años de edad es mucho más pequeño de lo normal, muestra una cantidad de pelo escasa y tiene dientes irregulares. ¿Cuál es la causa más probable de esta constelación de defectos?

Si es necesario utilice el reverso de la hoja

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a thin black border around its edges.

EVALUACIÓN #9

1. ¿En cuál de las siguientes circunstancias se activan las células satélite del músculo?

- A. Crecimiento normal de las fibras musculares.
- B. Regeneración de fibras musculares.
- C. Hipertrofia de fibras musculares.
- D. Todas las anteriores.
- E. Ninguna de las anteriores.

2. ¿Qué componente celular de la epidermis constituye un puesto periférico del sistema inmunitario, con funciones de presentación de antígenos a otras células inmunitarias?

- A. Las células de Merkel.
- B. Los queratinocitos.
- C. Las células basales.
- D. Los melanocitos.
- E. Las células de Langerhans.

3. ¿Qué estructura tiene un origen mesodérmico?

- A. El tallo capilar.
- B. El conducto mamario.
- C. La glándula sebácea.
- D. El músculo piloerector.
- E. Ninguna de las anteriores.

4. La craneosinostosis está causada por una anomalía en el proceso de desarrollo de:

- A. El agujero magno.
- B. Las suturas craneales.
- C. La base del cráneo.
- D. Las mandíbulas.
- E. Ninguna de las anteriores.

5. ¿Qué factor regulador miógeno se expresa el último en el desarrollo de una fibra muscular?

- A. La miogenina.
B. MyoD.
C. MRF-4.
D. myf-5.
E. Pax-3.

6. En la bajada de la leche durante la lactancia, las células mioepiteliales se contraen en respuesta a:

- A. La progesterona.
B. La oxitocina.
C. Los estrógenos.
D. La lactoalbúmina.
E. La caseína.

7. ¿Qué componente de la piel en desarrollo determina la naturaleza de los pelos que se forman o el espesor de la epidermis en el feto?

8. Un varón tiene dos manchas bilaterales y simétricas de color pardo y con unos 8 mm de diámetro localizadas en la piel, a unos 7,5 cm por debajo de cada pezón. ¿Cuál puede ser su explicación?

9. ¿Por qué no suele encontrarse hueso craneal sobre un área donde falta una parte del cerebro?

10. ¿Cómo se ha determinado que la musculatura de las extremidades procede de los somitas?

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a thin black border around its edges.

EVALUACIÓN #10

1. ¿Cuál de las siguientes moléculas juega un papel significativo en la determinación del eje dorsoventral del miembro en desarrollo?

- A. Msx-1.
B. Wnt-7a.
C. Hoxd-13.
D. Pax-1.
E. FGF-8.

2. ¿Qué molécula se asocia a la migración de células miógenas desde los somitas a la yema del miembro?

- A. shh.
B. BMP-7.
C. FGF-4.
D. Pax-3.
E. En-1.

3. ¿Cuál es la función principal de la CEA?

- A. Estimular el crecimiento de la yema del miembro.
- B. Establecer el eje anteroposterior de dicha yema.
- C. Determinar las características específicas de los derivados ectodérmicos del miembro.
- D. Determinar el patrón de crecimiento neural en el miembro.
- E. Atraer a los plexos de capilares subcutáneos hacia la yema del miembro.

4. En el miembro en desarrollo, el producto génico Sonic hedgehog (shh) se origina en la:

- A. Zona de progreso.
- B. Región interdigital de muerte celular.
- C. ZAP.
- D. CEA.
- E. Masa muscular común.

5. El tejido conjuntivo del miembro deriva de:

- A. El mesodermo paraaxial.
- B. La cresta neural.
- C. El mesodermo intermedio.
- D. El mesodermo somítico.
- E. El mesodermo lateral.

6. La formación de un pie zambo (equinovaro) se asocia a:

- A. Una ZAP mal colocada.
- B. La migración celular defectuosa desde los somitas.
- C. Talidomida.
- D. Oligohidramnios.
- E. Un defecto de la cresta neural.

7. A un niño cuya madre fue sometida a una biopsia de las vellosidades coriónicas durante la gestación le faltan las puntas de dos dedos. ¿Cuál puede ser la causa?

8. Una mujer que se sometió a amniocentesis durante la gestación da a luz a un niño con un pulgar duplicado. ¿Cuál puede ser la causa?

9. Si los somitas próximos a la región formadora de un miembro son extirpados de manera experimental, los miembros crecen sin músculos. ¿Por qué?

10. Un niño nace con membranas entre los dedos (sindactilia). ¿Cuál es la causa de esta anomalía?

[illegible]

EVALUACIÓN #11

1. ¿Qué molécula producida por la notocorda es fundamental para inducir la placa del suelo del tubo neural?

- A. Hoxa-5.
B. El ácido retinoico.
C. Pax-3.
D. Msx-1.
E. Shh.

2. Los somas celulares de las motoneuronas de un nervio raquídeo se originan en:

- A. La placa basal.
- B. La zona marginal.
- C. La placa del suelo.
- D. La placa del techo.
- E. La placa alar.

3. Un niño con un mechón de pelos en la región lumbar de la columna vertebral se somete a una intervención quirúrgica por una alteración congénita en esta región.

Durante la cirugía se encuentra que la duramadre y la aracnoides que revisten la médula espinal están completas, pero que faltan los arcos neurales de varias vértebras. ¿Qué proceso padece este enfermo?

- A. Meningocele.
- B. Mielomeningocele.
- C. Encefalocele.
- D. Espina bífida oculta.
- E. Raquisquisis.

4. Los conos de crecimiento se adhieren con intensidad a un sustrato que contiene:

- A. Acetilcolina.
B. Laminina..
C. Adrenalina.
D. Noradrenalina.
E. Sonic hedgehog.

5. La falta completa de cierre del tubo neural en la región de la médula espinal se denomina:

- A. Espina bífida oculta.
B. Meningocele.
C. Craneosquisis.
D. Raquisquisis.
E. Mielomeningocele.

6. Los rombómeros son divisiones segmentarias de:

- A. El prosencéfalo.
B. El mesencéfalo.
C. El rombencéfalo.
D. La médula espinal.
E. Ninguna de las anteriores.

7. ¿En qué mes de la gestación suelen percibir las gestantes los primeros movimientos fetales?

- A. En el segundo.
B. En el tercero.
C. En el cuarto.
D. En el sexto.
E. En el octavo.

8. La bolsa de Rathke se origina en:

- A. El diencéfalo.
- B. El ectodermo del estomodeo.
- C. El mesencéfalo.
- D. El endodermo de la faringe.
- E. El infundíbulo.

[illegible]

EVALUACIÓN #12

1. ¿En la composición de cuál de estas estructuras oculares participan de manera significativa las células derivadas de la cresta neural?

- A. Retina neural.
- B. Cristalino.
- C. Nervio óptico.
- D. Córnea.
- E. Ninguna de las anteriores.

2. La placoda ótica surge gracias a mensajes inductivos emitidos por el:

- A. Telencéfalo.
B. Rombencéfalo.
C. Infundíbulo..
D. Diencefalo.
E. Mesencéfalo.

3. ¿Cuál de las siguientes moléculas interviene en la dirección de los axones retinianos en su avance por el nervio óptico?

- A. Pax-2.
B. FGF-3.
C. BMP-4.
D. Pax-6.
E. BMP-7.

4. El desarrollo del epitelio corneal a partir del ectodermo de superficie depende de un fenómeno inductivo originado en:

- A. La copa óptica.
- B. El cordamesodermo.
- C. La vesícula óptica.
- D. La vesícula del cristalino.
- E. La retina neural.

5. El segundo arco faríngeo contribuye a la formación de:

- A. La cóclea y el lóbulo de la oreja.
B. La trompa auditiva y el yunque.
C. El estribo y el lóbulo de la oreja.
D. La trompa auditiva y el estribo.
E. La vesícula ótica y el estribo.

6. Durante la exploración física rutinaria de un lactante se observa la ausencia de un pequeño segmento en la porción inferior de un iris. ¿Cuál es el diagnóstico y el origen de esta anomalía? ¿Por qué el lactante puede ser sensible a la luz brillante?

7. ¿Por qué en ocasiones el llanto puede estar acompañado por congestión nasal?

8. ¿Qué molécula de la matriz extracelular se asocia con frecuencia con la migración de las células mesenquimatosas y en qué estructura ocular en desarrollo tiene lugar dicho acontecimiento?

9. ¿Por qué la audición de un recién nacido no es tan aguda como unos meses más tarde?

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a thin black border around its edges.

EVALUACIÓN #13

1. El nervio facial (VII par craneal) inerva a los músculos derivados de uno de los siguientes arcos branquiales.

¿De cuál se trata?

- A. El primero.
B. El segundo.
C. El tercero.
D. El cuarto.
E. El sexto.

2. El labio leporino se produce por la ausencia de fusión entre los procesos:

- A. Nasomedial y nasolateral.
- B. Nasomedial y maxilar.
- C. Nasolateral y maxilar.
- D. Nasolateral y mandibular.
- E. Nasomedial y mandibular.

3. En los casos de holoprosencefalia, las anomalías de las estructuras faciales son típicamente secundarias a defectos de:

- A. La faringe.
- B. La cavidad oral.
- C. El prosencéfalo.
- D. Los ojos.
- E. El rombencéfalo.

4. El cartílago de Meckel es una estructura con un papel destacado en la formación de:

- A. El maxilar.
- B. El paladar duro.
- C. El tabique nasal.
- D. El paladar blando.
- E. La mandíbula.

5. Una inducción inicial durante el desarrollo de los dientes consiste en la actuación del ectodermo del epitelio dental sobre el mesénquima de la cresta neural subyacente. ¿Cuál de las siguientes moléculas es un mediador significativo de dicho estímulo inductivo?

- A. BMP-4.
B. Tenascina.
C. Hoxb-13.
D. Msx-1.
E. Sindecán.

6. Un varón de 15 años con acné leve desarrolla un forúnculo doloroso a la presión a lo largo del borde anterior del músculo esternocleidomastoideo. ¿Qué trastorno embrionario se incluiría en el diagnóstico diferencial?

7. El médico del paciente anterior diagnosticó la presencia de un quiste congénito que precisaba extirpación quirúrgica. ¿Qué debía tener en cuenta el cirujano durante dicha extirpación?

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a thin black border around its edges.

EVALUACIÓN #14

1. ¿Qué trastorno se asocia más estrechamente con una alteración de la cresta neural?

- A. La atresia anal.
B. El divertículo de Meckel.
C. El onfalocele.
D. El vólvulo.

E. El megacolon agangliónico.

2. El divertículo de Meckel se suele localizar en:

- A. El íleon.
- B. El colon ascendente.
- C. El yeyuno.
- D. El colon transversal.
- E. El duodeno.

3. ¿Qué estructura tiene su primordio en el septum transversum?

- A. El páncreas dorsal.
- B. El pulmón.
- C. El hígado.
- D. El timo.
- E. El bazo.

4. El tallo vitelino se asocia de manera muy estrecha con una arteria, ¿de cuál se trata?

- A. La celíaca.
B. La umbilical.
C. La mesentérica superior.
D. La aorta.
E. La mesentérica inferior.

5. La yema pancreática dorsal es inducida inicialmente desde el endodermo intestinal por:

- A. El hígado.
B. La notocorda.
C. La yema pulmonar.
D. El saco vitelino.

E. Ninguno de los anteriores.

6. El mesodermo esplácnico actúa como inductor de todos los tejidos u órganos siguientes, excepto:

- A. Los dientes.
B. La tráquea.
C. El hígado.
D. Los pulmones.
E. El páncreas

7. Durante la primera ingesta un recién nacido empieza a atragantarse. ¿Qué malformaciones congénitas se deben incluir en el diagnóstico diferencial?

8. Un recién nacido realiza la primera toma láctea sin incidentes, pero una hora más tarde llora de dolor y vomita la leche con una fuerza considerable. La exploración revela que existe una masa dura cerca de la línea media en la región superior del abdomen. ¿Cuál es el diagnóstico?

9. En un lactante se observa la salida de una pequeña cantidad de moco y de líquido por el ombligo al llorar o hacer fuerza. ¿Qué malformación congénita debe incluir el médico dentro del diagnóstico diferencial?

[illegible]

EVALUACIÓN #15

1. ¿Cuál de las siguientes estructuras no se conecta directamente con el conducto néfrico primario (mesonéfrico)?

- A. El metanefros.
- B. La cloaca.
- C. Los nefrotomos.
- D. Los túbulos mesonéfricos.
- E. La yema ureteral.

2. ¿Cuál de estas asociaciones es correcta?

- A. Cara de Potter e hidramnios.
- B. Fístula del uraco e hidramnios.
- C. Riñón en herradura y arteria mesentérica superior.
- D. GDNF y blastema metanefrogénico.
- E. Agenesia renal bilateral e hipertrofia compensadora.

3. ¿Qué defecto está fuertemente asociado con el oligohidramnios?

- A. El riñón pélvico.
- B. La agenesia renal.
- C. El riñón en herradura.
- D. La ectopia cruzada.
- E. El riñón poliquístico.

4. ¿Qué alteración se asocia de forma más estrecha con la extrofía vesical?

- A. La epispadias.
- B. La agenesia renal.
- C. La atresia anal.
- D. El riñón pélvico.
- E. El orificio ureteral ectópico.

5. El útero de origina a partir de:

- A. Los conductos paramesonéfricos.
- B. El seno urogenital.
- C. Los túbulos mesonéfricos.
- D. Los conductos pronéfricos.
- E. Los conductos mesonéfricos.

6. El suelo de la uretra peneana del varón es análogo a una estructura femenina, ¿de cuál se trata?

- A. El clítoris.
B. El triángulo vesical.
C. Los labios mayores.
D. Los labios menores.
E. El periné.

7. El blastema metanefrogénico es inducido por:

- A. El conducto pronéfrico.
- B. La yema ureteral.
- C. Los túbulos mesonéfricos.
- D. La alantoides.
- E. El conducto mesonéfrico.

8. Se observan gotas de un líquido amarillento alrededor del ombligo de un lactante. ¿Qué diagnóstico es más probable y cuál es su base embriológica?

9. Una mujer que ha ganado relativamente poco peso durante la gestación da a luz a un lactante con orejas grandes y de implantación baja, nariz aplanada y un espacio interpupilar amplio. A las pocas horas de nacer el lactante está claramente enfermo y muere a los 2 días. ¿Cuál es el diagnóstico?

10. Una mujer en apariencia normal sufre dolores pélvicos en las últimas fases del embarazo. Una ecografía pone de manifiesto que tiene un útero bicorne. ¿Cuál es la base embriológica de esta alteración?

[illegible]

EVALUACIÓN #16

1. Los eritrocitos nucleados que se encuentran circulando en el embrión se producen en:

- A. El saco vitelino.
- B. Los agregados paraaórticos.
- C. El hígado.
- D. La médula ósea.
- E. Ninguna de las anteriores.

2. En un feto de 7 meses de edad, la sangre que drena el músculo temporal izquierdo entra al corazón a través de:

- A. La vena cardinal anterior izquierda.
- B. El seno coronario.
- C. La vena cardinal común izquierda.
- D. La vena cava superior.
- E. Ninguna de las anteriores.

3. Las adheronas son partículas inductoras liberadas por una estructura del área del cojinete endocárdico, ¿de cuál se trata?

- A. El endocardio.
- B. La gelatina cardíaca.
- C. El miocardio.
- D. El epicardio.
- E. Ninguna de los anteriores.

4. ¿A cuál de las siguientes estructuras contribuye la cresta neural?

- A. El tronco arterioso.
- B. La aorta ascendente.
- C. El tronco pulmonar.
- D. Todas las anteriores.
- E. Ninguna de las anteriores.

5. ¿En cuál de las siguientes malformaciones cardiovasculares es necesario un ductus arterioso persistente para la supervivencia del individuo?

- A. Defecto del tabique auricular.
- B. Defecto del tabique ventricular.
- C. Doble arco aórtico.
- D. La arteria subclavia derecha se origina en el arco de la aorta.
- E. Ninguna de las anteriores.

6. Cinco días después de nacer, un bebé se torna cianótico durante una crisis de llanto prolongada. La cianosis se debe probablemente a la entrada de sangre venosa en la circulación sistémica a través de:

- A. El tabique interauricular.
B. El ductus arterioso.

- C. El conducto venoso.
D. La vena umbilical.
E. El tabique interventricular

7. La arteria carótida interna se origina a partir del arco aórtico número:

- A. 1.
B. 2.
C. 3.
D. 4.
E. 5.

8. Un niño de 12 años dice al médico que durante los últimos meses ha notado cierta dificultad para deglutir al comer carne. El médico realiza una exploración física y solicita un estudio radiológico del aparato digestivo alto. Tras analizar las radiografías, el doctor decide que el niño debe someterse a estudios vasculares. ¿Cuál es la razón de esta decisión?

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a thin black border around its edges.

EVALUACIÓN #17

1. Los eritrocitos nucleados que se encuentran circulando en el embrión se producen en:

- A. El saco vitelino.
- B. Los agregados paraaórticos.
- C. El hígado.
- D. La médula ósea.
- E. Ninguna de las anteriores.

2. En un feto de 7 meses de edad, la sangre que drena el músculo temporal izquierdo entra al corazón a través de:

- A. La vena cardinal anterior izquierda.
- B. El seno coronario.
- C. La vena cardinal común izquierda.
- D. La vena cava superior.
- E. Ninguna de las anteriores.

3. Las adheronas son partículas inductoras liberadas por una estructura del área del cojinete endocárdico, ¿de cuál se trata?

- A. El endocardio.
- B. La gelatina cardíaca.
- C. El miocardio.
- D. El epicardio.
- E. Ninguna de los anteriores.

4. ¿A cuál de las siguientes estructuras contribuye la cresta neural?

- A. El tronco arterioso.
- B. La aorta ascendente.
- C. El tronco pulmonar.
- D. Todas las anteriores.
- E. Ninguna de las anteriores.

5. ¿En cuál de las siguientes malformaciones cardiovasculares es necesario un ductus arterioso persistente para la supervivencia del individuo?

- A. Defecto del tabique auricular.
- B. Defecto del tabique ventricular.
- C. Doble arco aórtico.
- D. La arteria subclavia derecha se origina en el arco de la aorta.
- E. Ninguna de las anteriores.

6. Cinco días después de nacer, un bebé se torna cianótico durante una crisis de llanto prolongada. La cianosis se debe probablemente a la entrada de sangre venosa en la circulación sistémica a través de:

- A. El tabique interauricular.
B. El ductus arterioso.

- C. El conducto venoso.
D. La vena umbilical.
E. El tabique interventricular

7. La arteria carótida interna se origina a partir del arco aórtico número:

- A. 1.
B. 2.
C. 3.
D. 4.
E. 5.

8. Un niño de 12 años dice al médico que durante los últimos meses ha notado cierta dificultad para deglutir al comer carne. El médico realiza una exploración física y solicita un estudio radiológico del aparato digestivo alto. Tras analizar las radiografías, el doctor decide que el niño debe someterse a estudios vasculares. ¿Cuál es la razón de esta decisión?

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a thin black border around its edges.

EVALUACIÓN #18

-
- This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a thin black border around its edges.



Semestre Enero – Junio 2023

Valdés-Espinosa Eric, et al. (2023) *MANUAL DE EMBRIOLOGÍA: Teoría y Laboratorio* ©Para uso exclusivo de la Academia de Embriología “Karl Ernst Von Bauer”, Facultad de Medicina U.S.
Prohibida su reproducción total o parcial sin autorización.