

## 10. Anomalías congénitas:

Las anomalías congénitas son aquellas alteraciones en el desarrollo del feto que se manifiestan en el nacimiento. Su incidencia está entre el 2-3%, llegando hasta el 6-7% si extendemos el periodo de detección hasta los 5 años de vida.

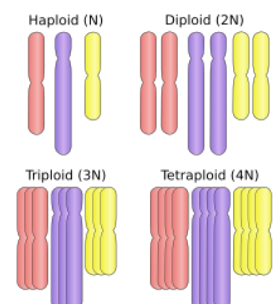
Estas anomalías en el desarrollo fetal (en muchos casos de etiología desconocida) pueden tener su origen en alteraciones genéticas (cromosómicas o génicas) y factores ambientales teratógenos (Agentes químicos, agentes físicos, infecciones).

### 10.1. Anomalías Genéticas:

**1.Alteraciones Cromosómicas:** también llamadas "cromosopatías", constituyen el 70% de las anomalías o defectos congénitos identificables en los neonatos y se detectan en el 50-60% de los abortos naturales. Las anomalías cromosómicas pueden ser de dos tipos: Numéricas o Estructurales.

**1.a) Numéricas:** alteración en el número de cromosomas pudiendo afectar tanto a los cromosomas sexuales (X e Y) como al resto (autosomas). Pueden ser:

\* **Poliploidía:** Se heredan 3 o más juegos completos de cromosomas. No son compatibles con la vida y suelen abortar temprano. La triploidía suele darse bien por poliespermia (dos espermatozoides entran en el mismo óvulo) o bien por falta de extrusión del segundo corpúsculo polar en el ovocito durante la fecundación.



\* **Nulisomía:** ausencia del par completo de cromosomas. Es incompatible con la vida

\* **Aneuploidía:** alteración en el número de alguno de los pares de cromosomas:

- **Monosomía:** Ausencia de uno de los cromosomas de un par. Únicamente es viable la monosomía del X, el **síndrome de Turner** 45X (falta el otro X) [BIR-2018, 2020], es muy frecuente en los abortos naturales, pero también es compatible con la vida (1/5000 nacimientos), fenotípicamente mujeres de baja estatura, defectos leves, intelecto normal, esterilidad por disgenesia gonadal. (Fig)

