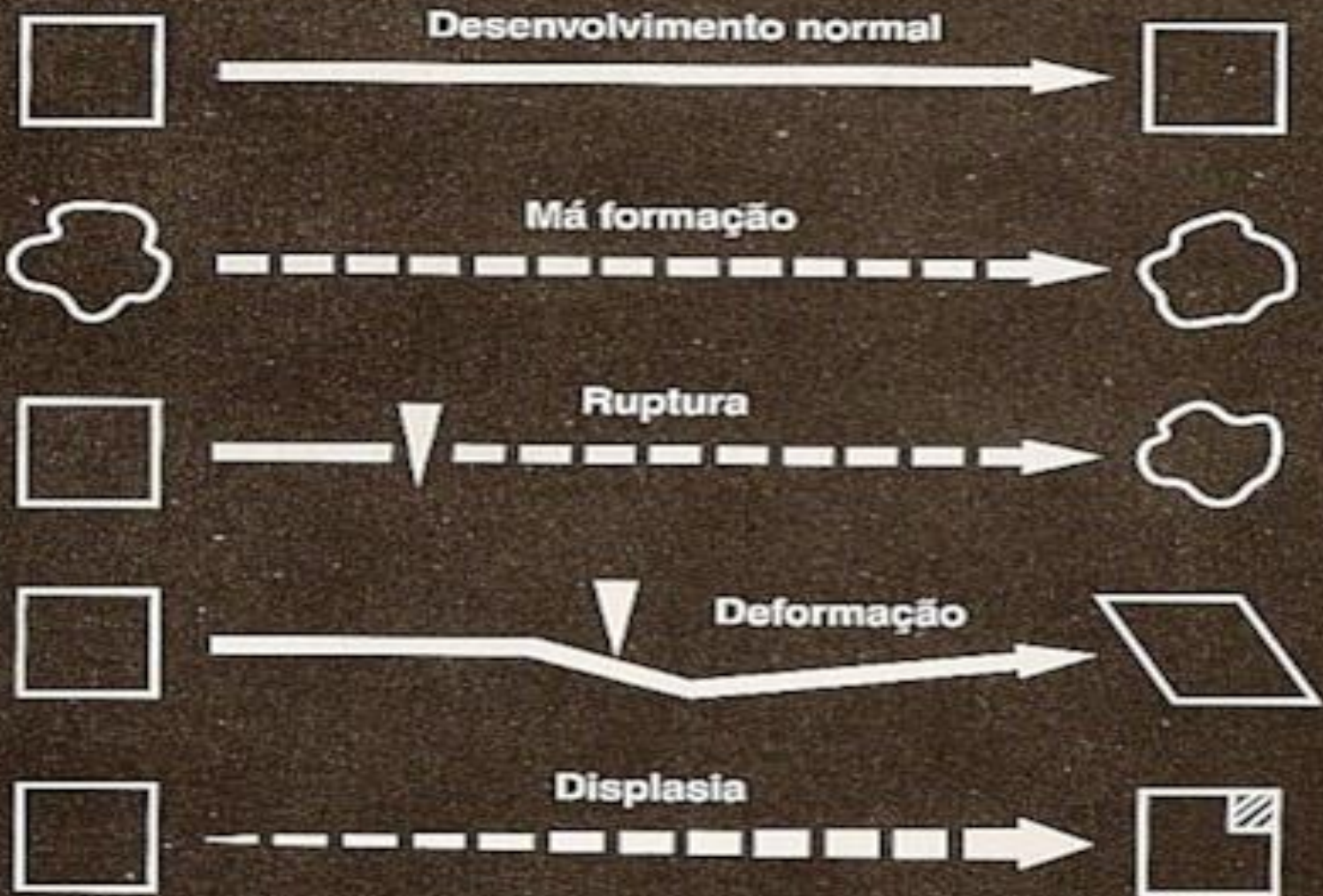


GENÉTICA MÉDICA-HEMOCENTRO

Malformações Congênitas na Infância

Prof. Dr. Daher Sabbag Filho

Anomalias Congênitas



Malformações



➤ Defeitos morfológicos de um órgão ou região maior do corpo

➤ O conceito é anormal ————— Defeito intrínseco (genético)

Malformações Maiores

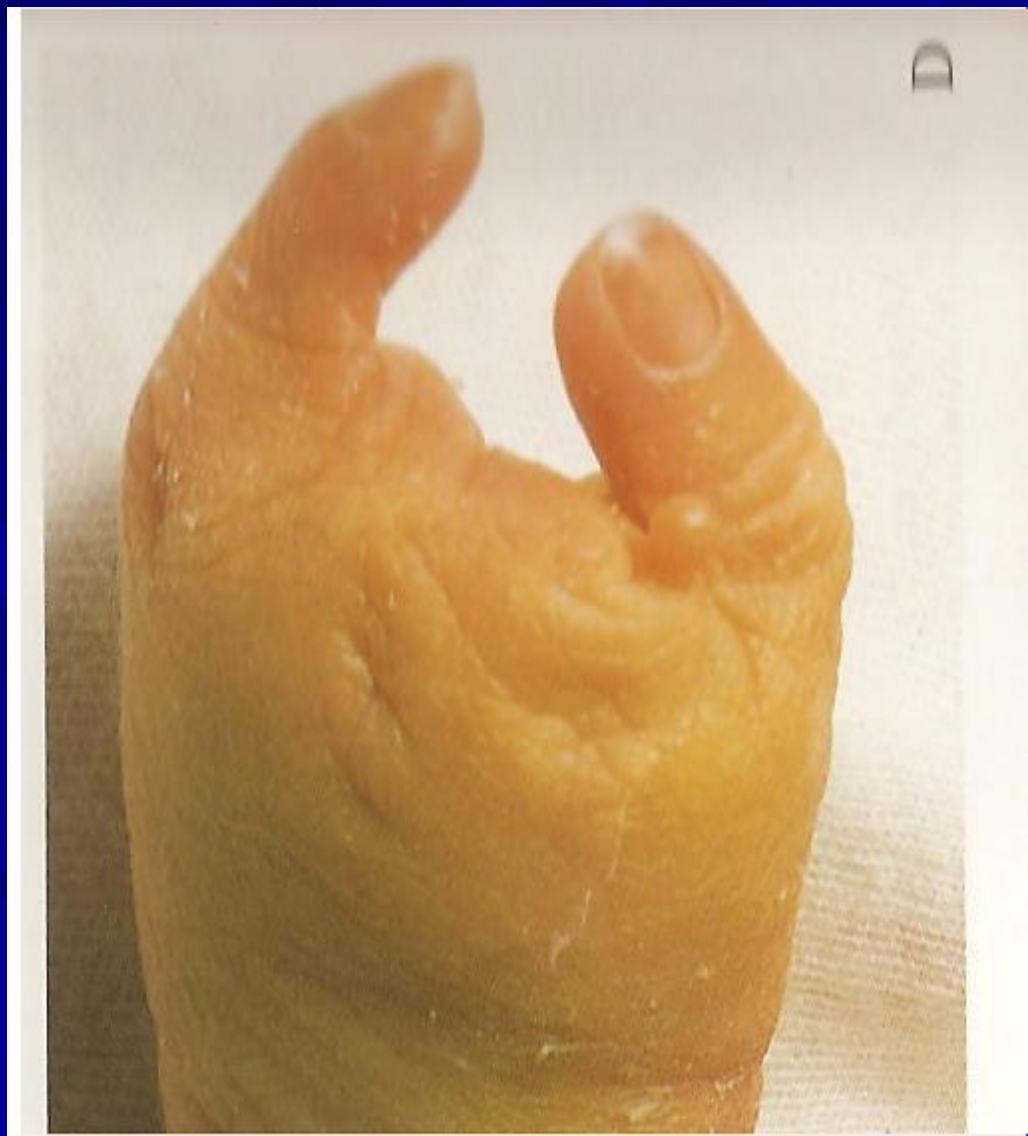
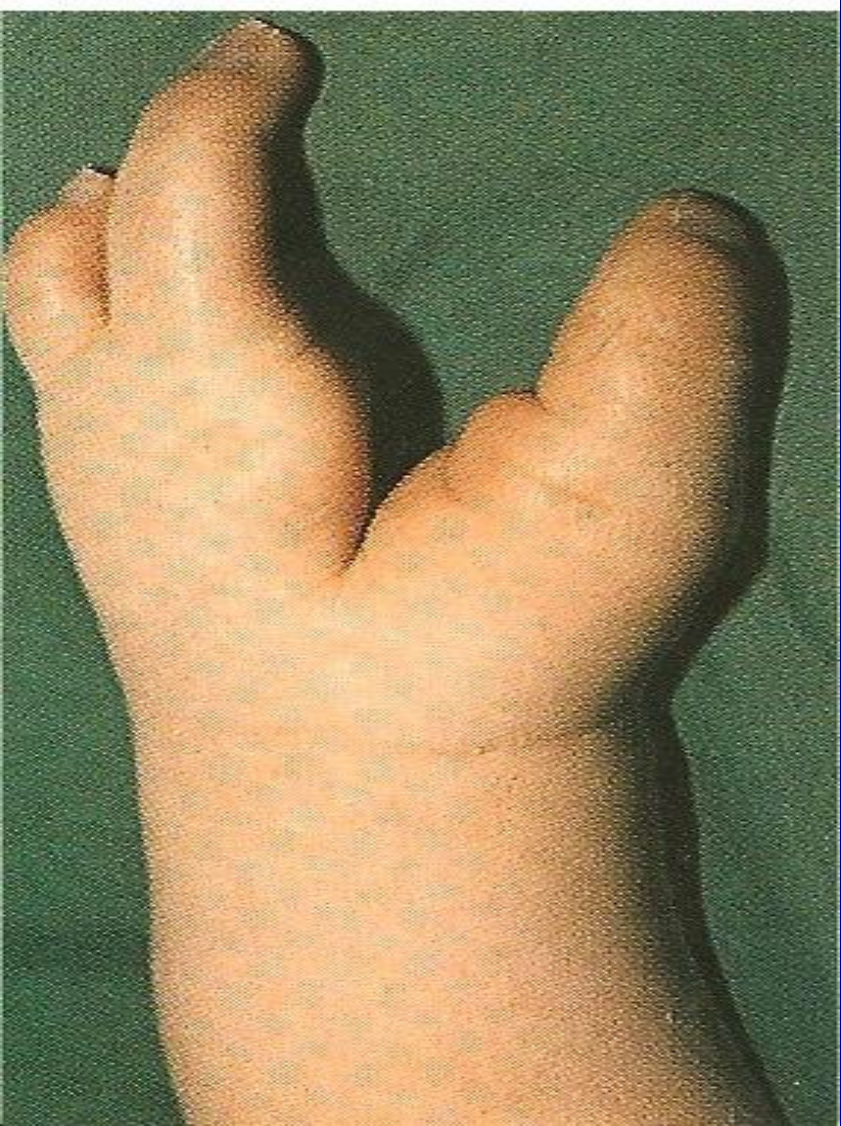


Meningoencéfalocele

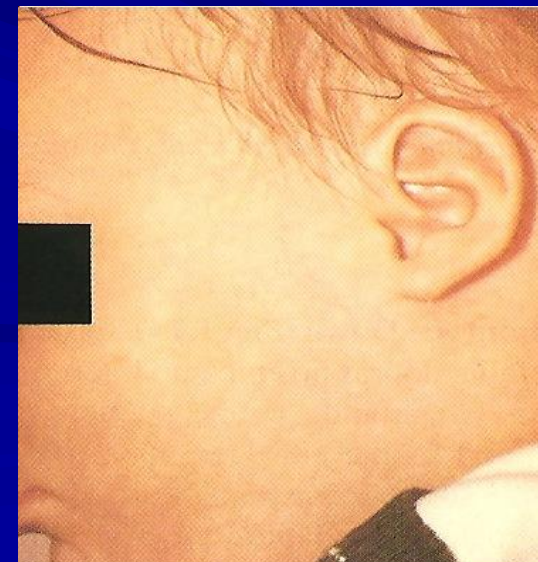
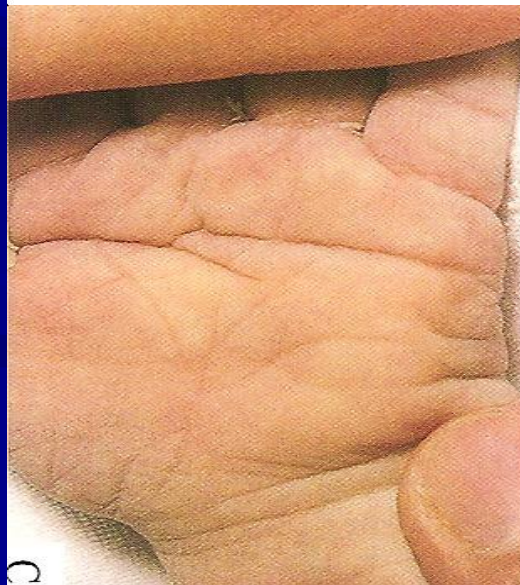
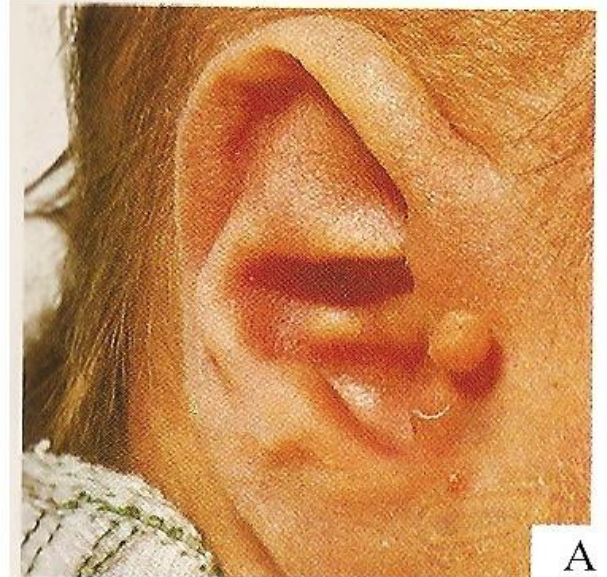
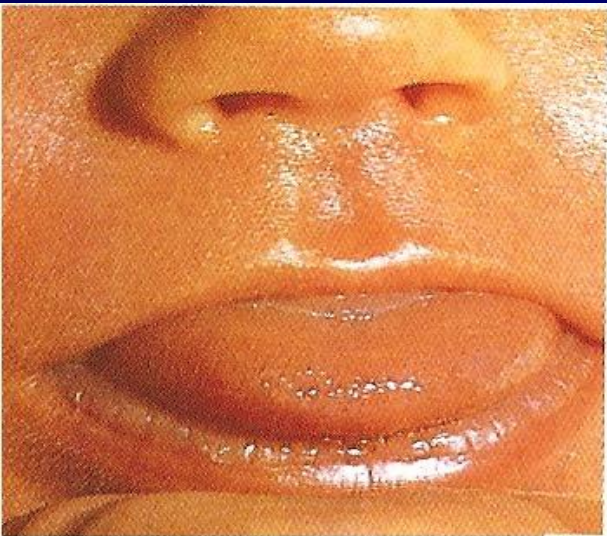


Meningomiélocele

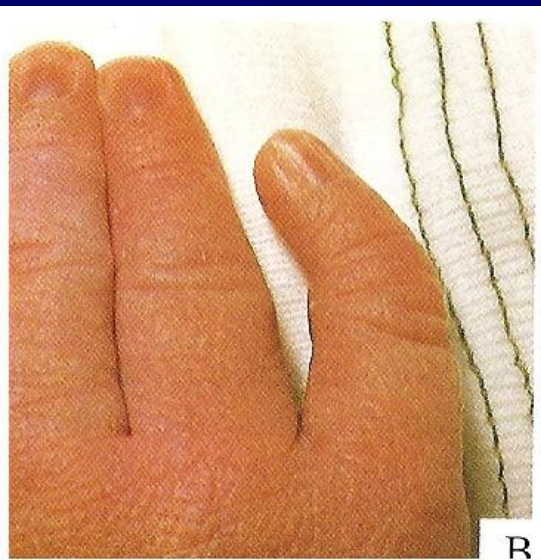
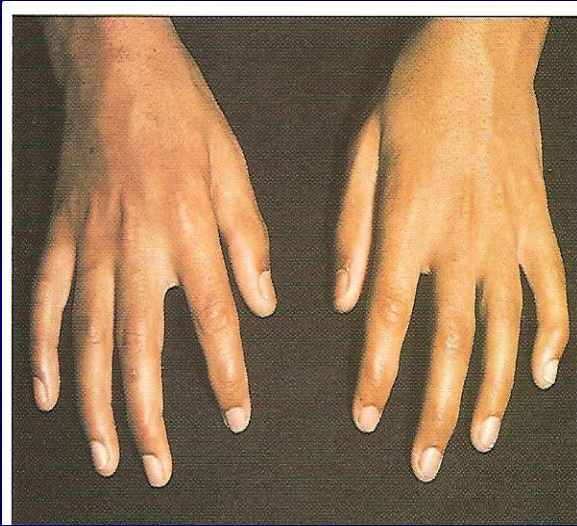
Mão em Pata de Lagosta



Algumas Malformações Menores



Camptodactilia, clindactilia, sindactilia e...



??



Interrupção *(Disrupção)*



- Defeito morfológico decorrente de fatores extrínsecos (não genéticos) que atrapalham o desenvolvimento embrionário.
- O conceito é normal.

Sind.Alcoólica Fetal e Brida Amniótica

Fatores Extrínsecos:

Radiação Ionizante

Teratógenos

TORCHES

Bridas



Deformação



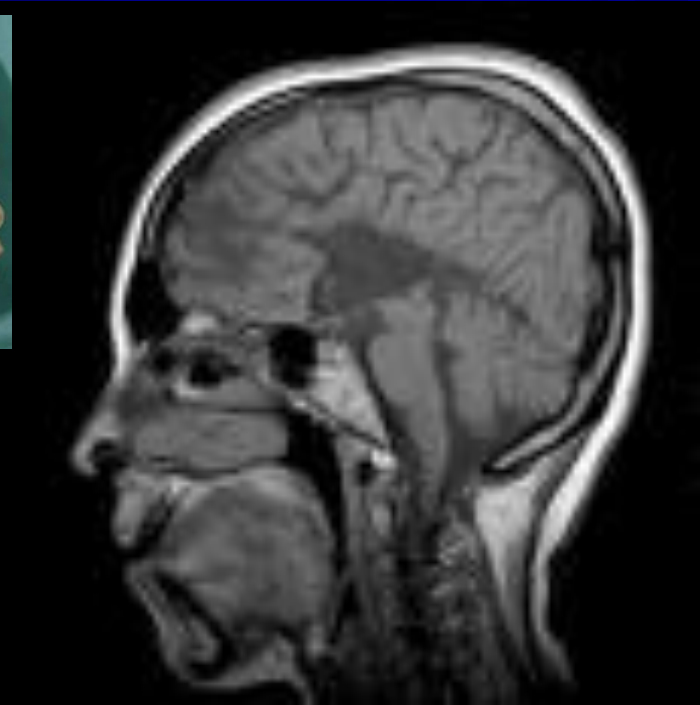
- Forma ou posição anormal de uma parte do corpo causada por forças mecânicas
- Forças extrínsecas Ex: .oligoamnio
- Forças intrínsecas Ex: defeito do sistema nervoso central

Algumas Deformações Congênitas

Artrogripose

Plagiocefalia

***Agenesia do
corpo caloso***



Displasia



- Processo de histogênese anormal que compromete um tecido específico pelo surgimento de genes mutantes (intrínsecos).

Acondroplasia



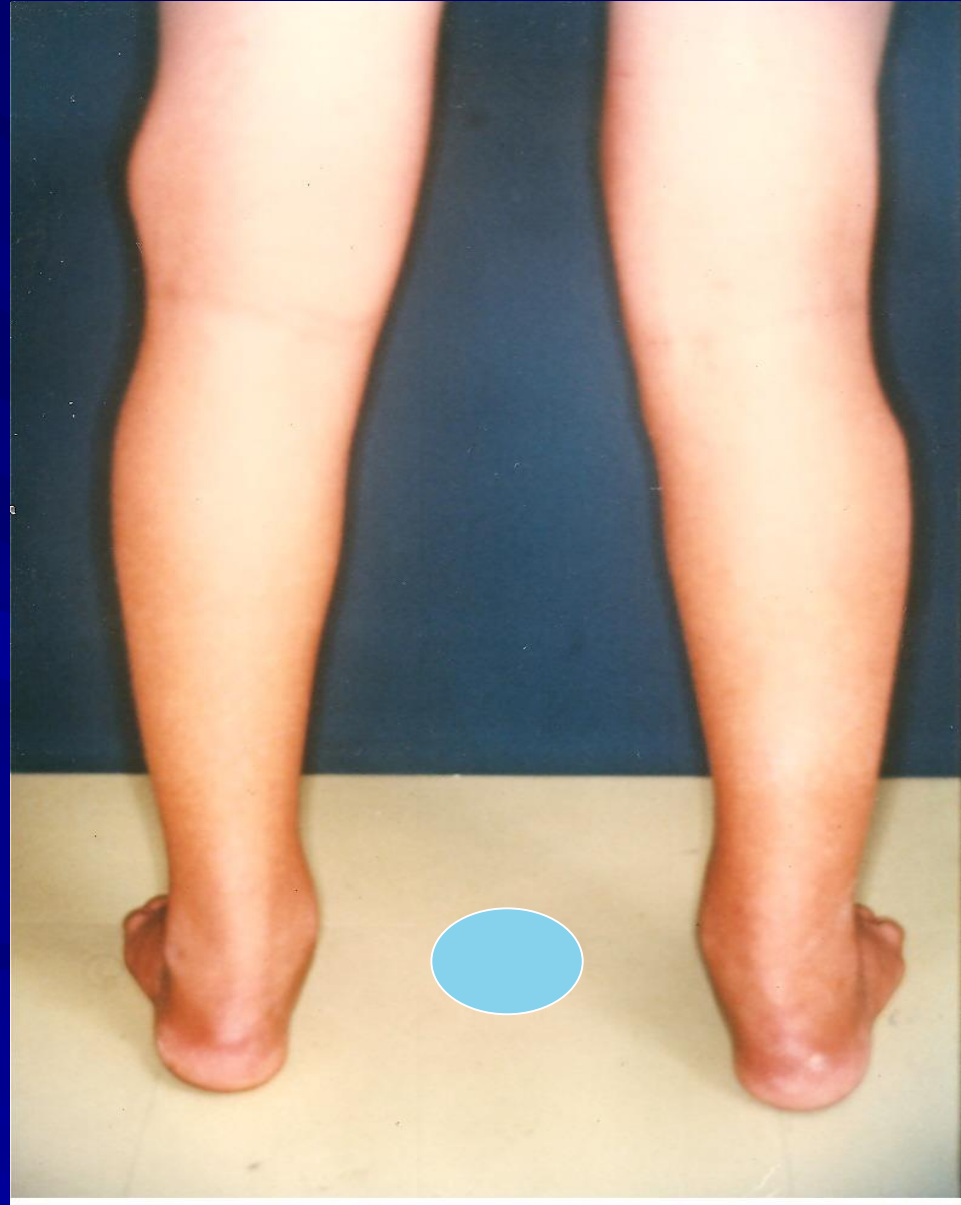
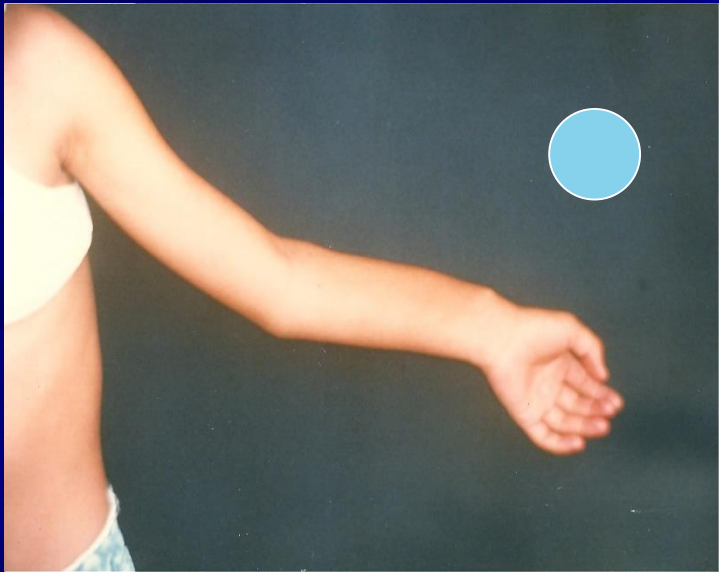
tridente



Exostoses Cartilaginosa Múltiplas



Exostoses Cartilaginosa Múltiplas



Tipos de Anomalias

Únicas

**Pés tortos congênitos
Meningo-mieloceles
Polidactilia
Fenda Labiopalatal, etc**

Mútiplas

**Campo de desenvolvimento
Seqüência
Associação
Síndrome**

Campo de Desenvolvimento

- **Uma região do embrião responde à estímulos *intrínsecos* ou *extrínsecos*, como uma unidade coordenada, resultando em defeitos ao nascimento.**
- **Ex: Holoprosencefalia**

HOLOPROSENCEFALIA

➤ **Achados Neuropatológicos:**

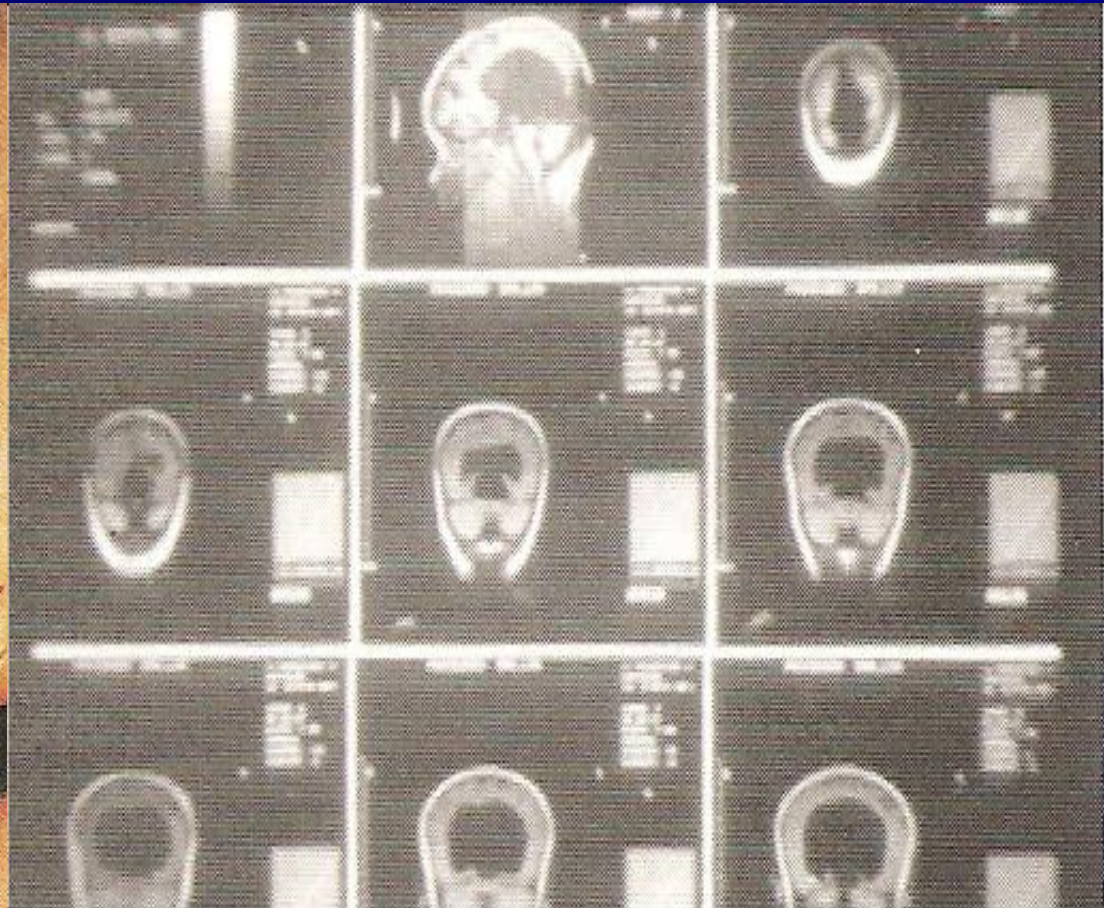
Uma única estrutura cerebral esférica com um ventrículo comum;

Corpo caloso ausente;

Hipoplasia dos nervos ópticos ou presença de um só;

Ausência de bulbos olfativos.

Holoprósencefalia

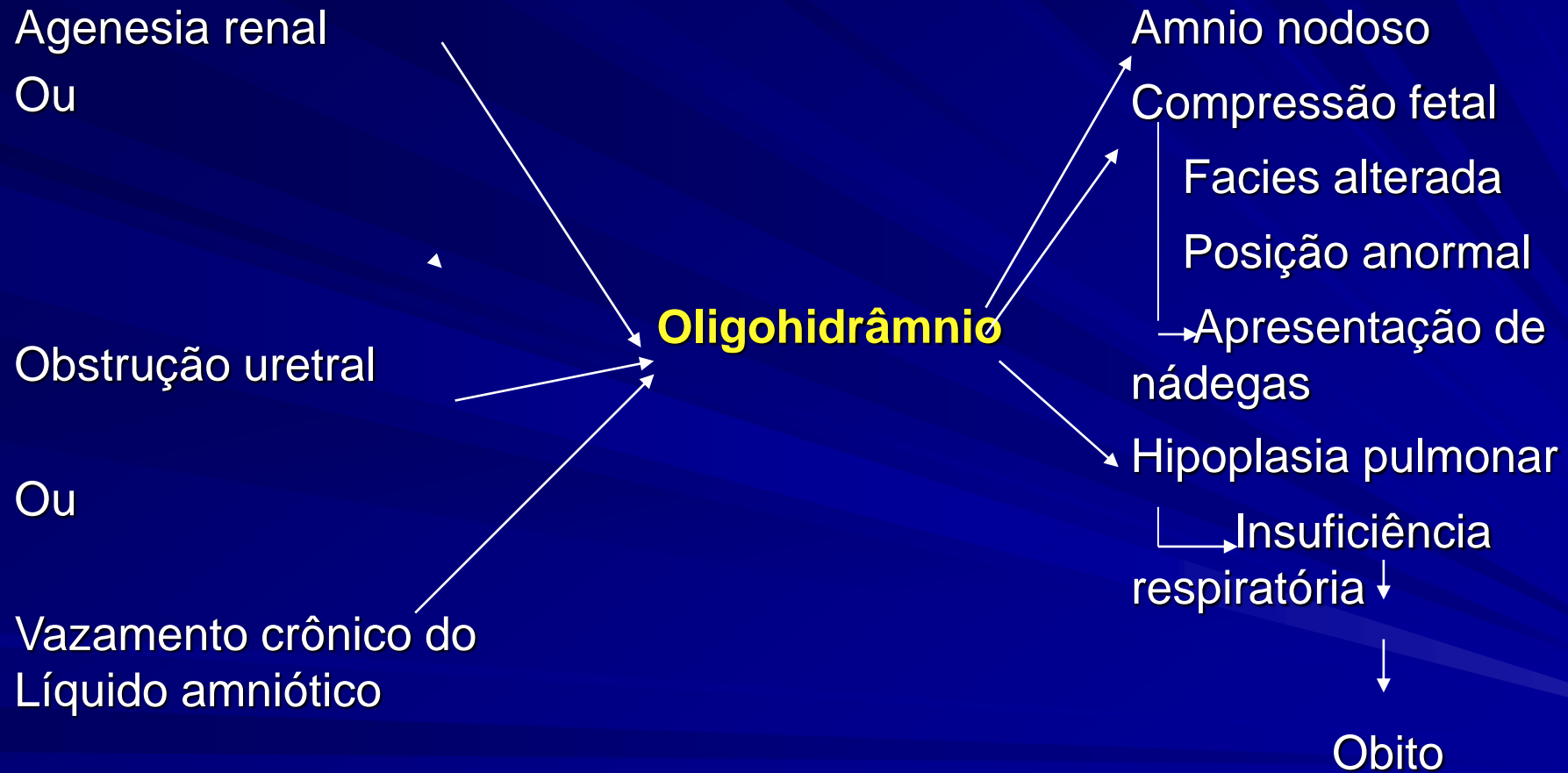


Sequência

- Um conjunto de anomalias múltiplas, derivadas de um fator único anterior que causaria um “efeito cascata” com eventos que se multiplicam.



Seqüência de POTTER



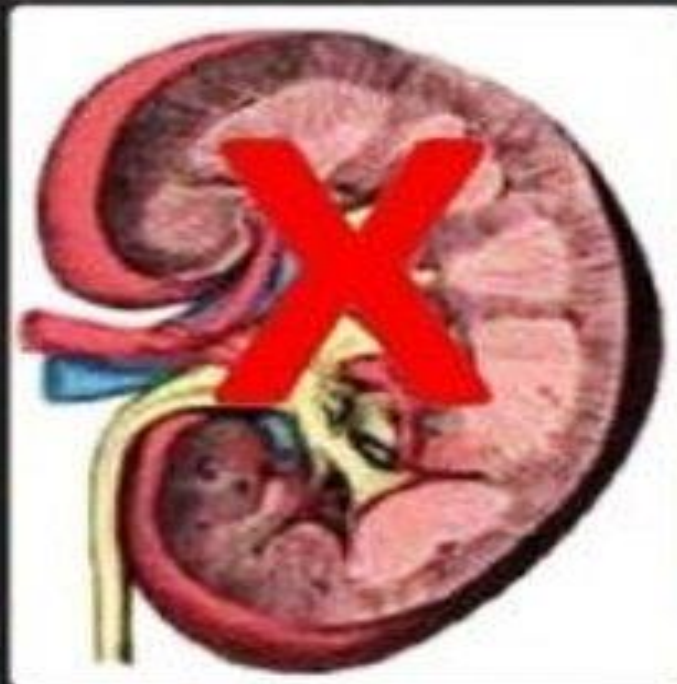
Etiologia (heterogênea)

Patogenia(uniforme)

Fenótipo

Sequência de Potter

FASCIES DE POTTER



OLIGOHIDRAMNIOS

Seqüência da Sirenomelia



**Aorta abdominal
pode não formar as art.
Renais, Mesentérica Inf.,
antes de se bifurcar nas
iliacas int. e ext.**

**Art. Umbelicais não
retornam com o sangue
para a placenta, mas por
vaso do plexo arial
Vitelínico.**

**Ha um sequestro arterial
Vitelinico**

Associação

- **Ocorrência não aleatória de anormalidades, de diferentes etiologias e patogenias que aparecem com frequência maior do que se podia esperar.**

EXs: Associação VATER

Associação CHARGER

Associação *VATER*

Defeitos

➤ Originários no embrião antes dos 35 dias de vida intra-uterina.

Acrônimo

V = Vertebrais

A = Anal (Atresia)

T.E = (Fistula) Traqueo Esofágica

R = (Displasia) Renal e Radial

Associação **CHARGE**

Acrônimo

Defeito

C →

Coloboma de retina

H →

Heat – Defeitos cardíacos

A →

Atresias de coanas

R →

Retardo do crescimento e desenvolvimento

G →

Genital (Hipoplasia)

E →

(**E**AR) anomalias da audição

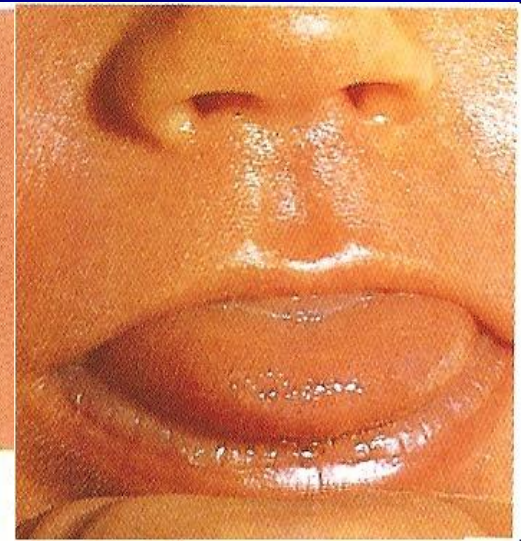
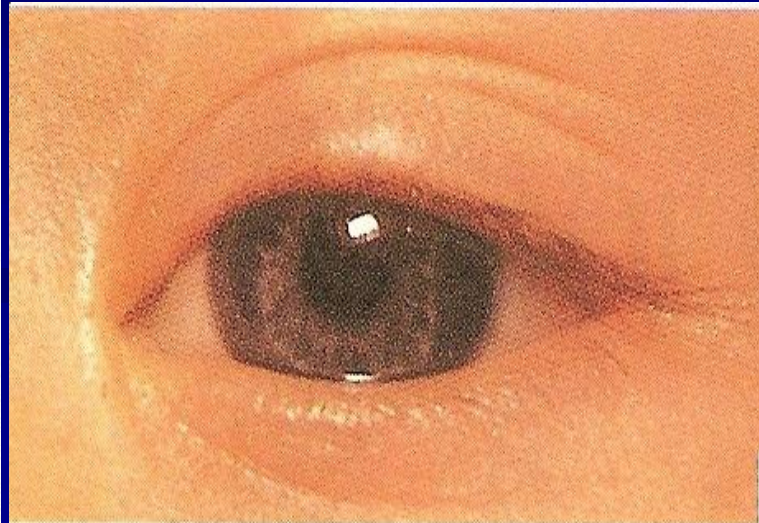
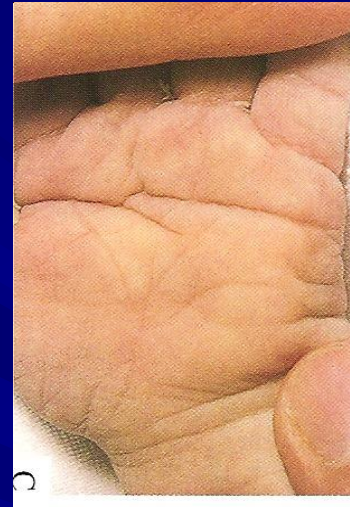
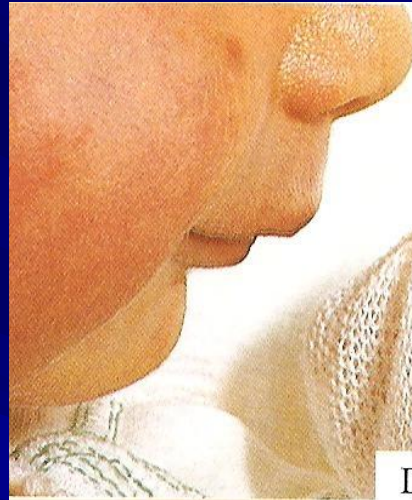
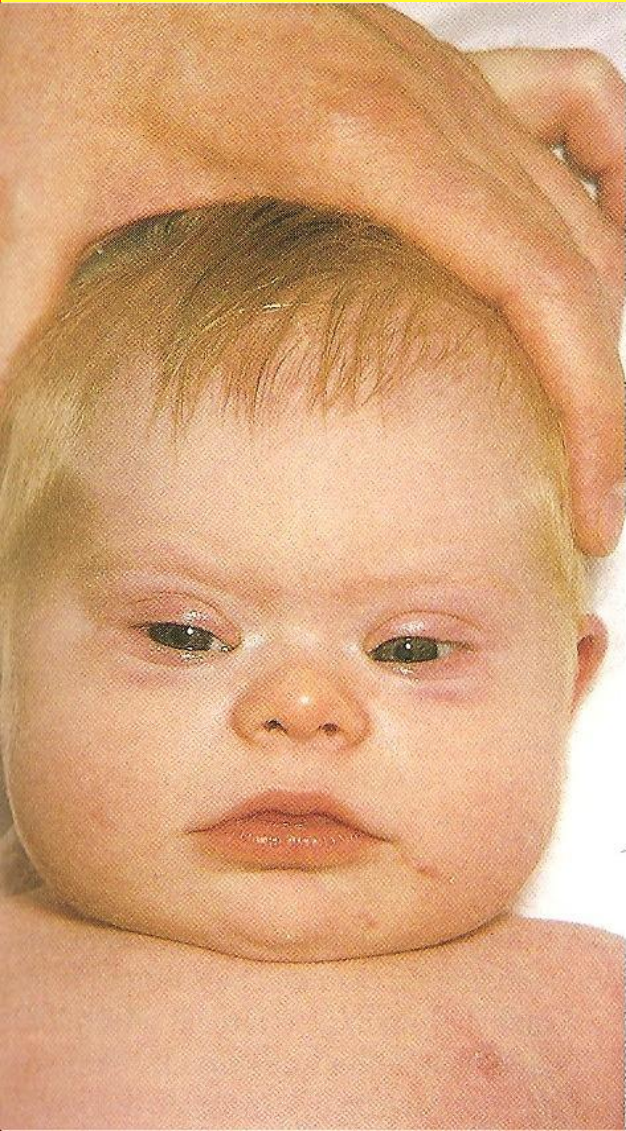
Síndrome

- **Padrão reconhecível de defeitos congênitos múltiplos, com um mecanismo etiológico comum.**

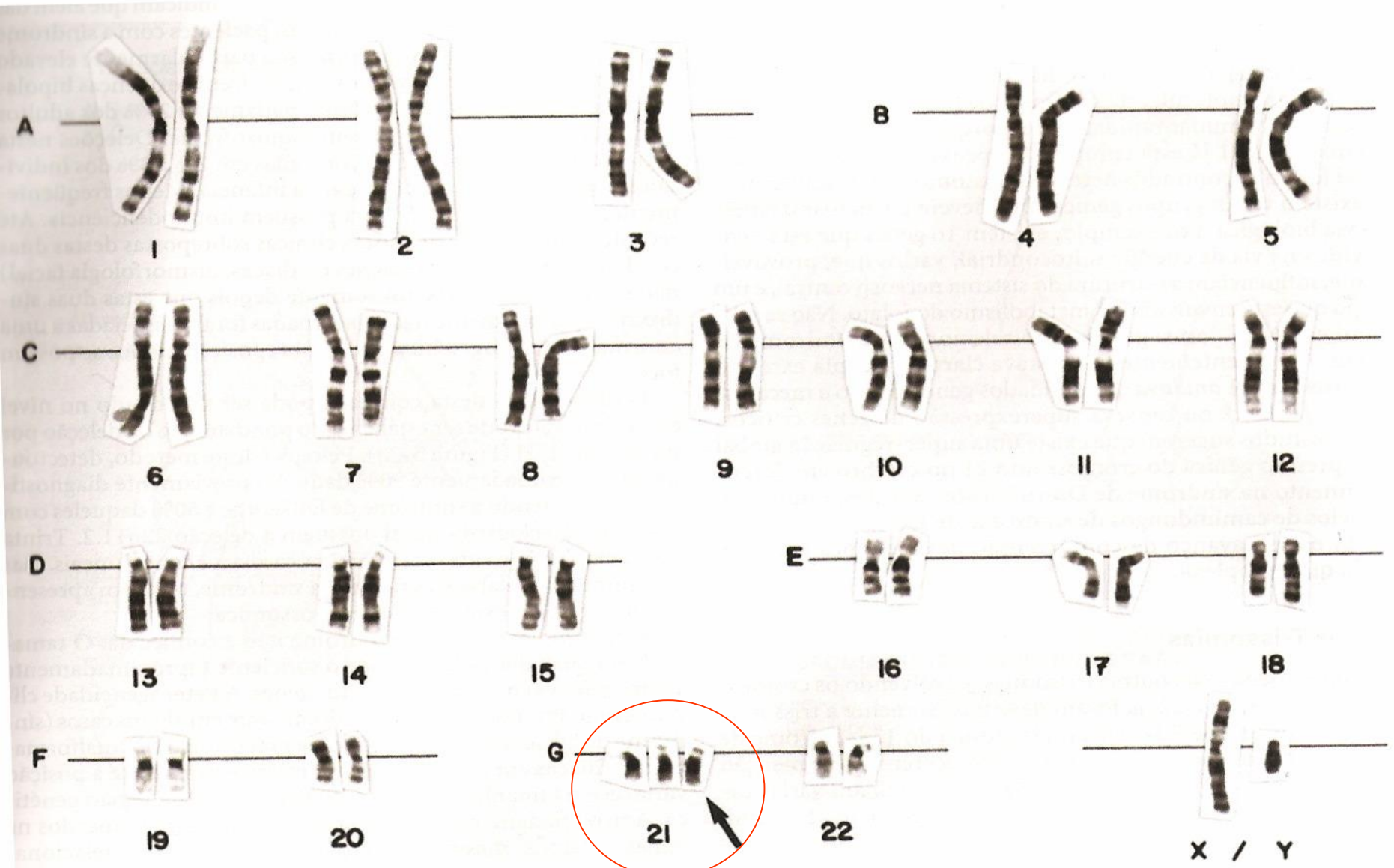
Ex: Síndrome de Down

Etiologia: Trissomia do cromossomo 21

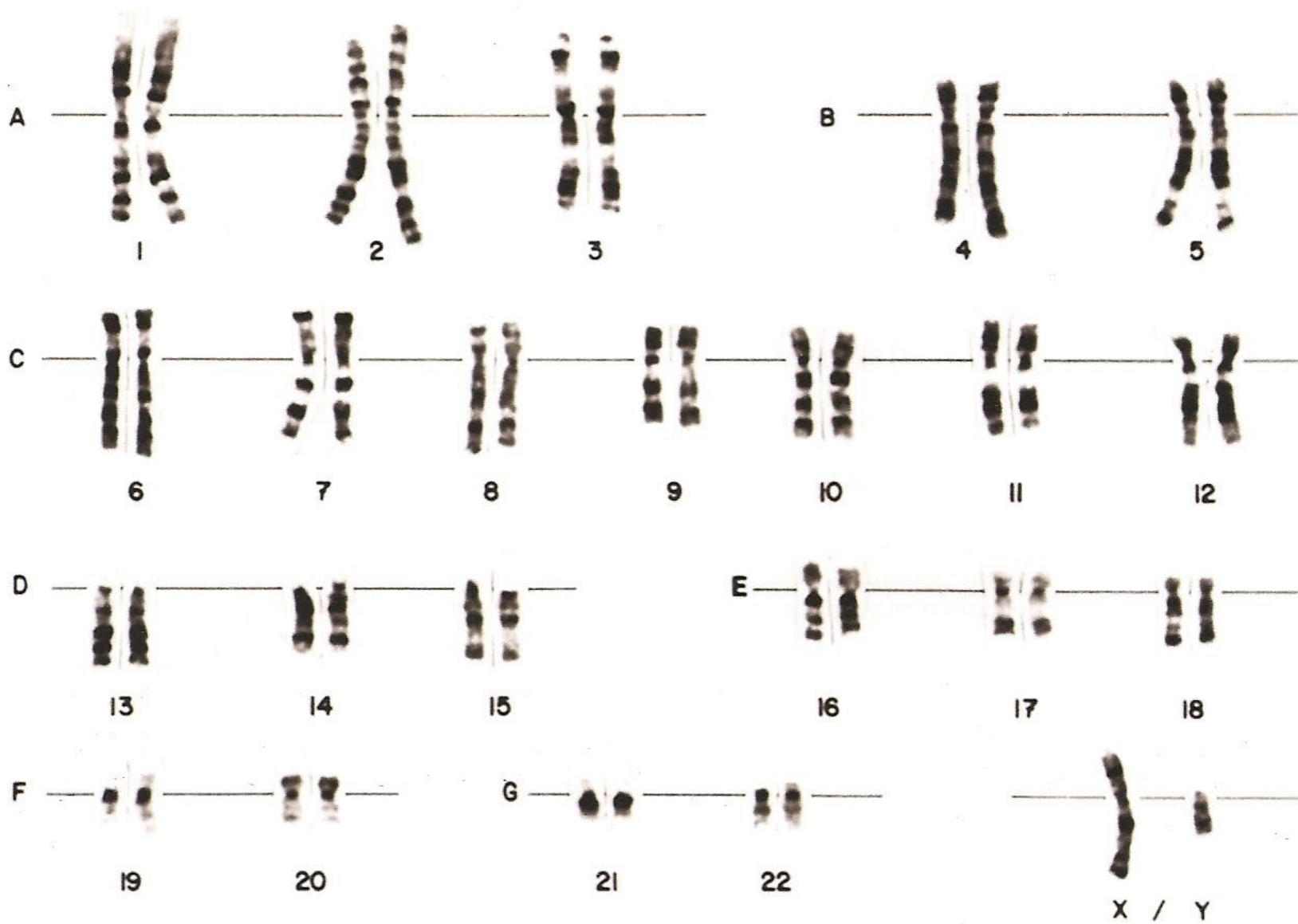
Síndrome de Down



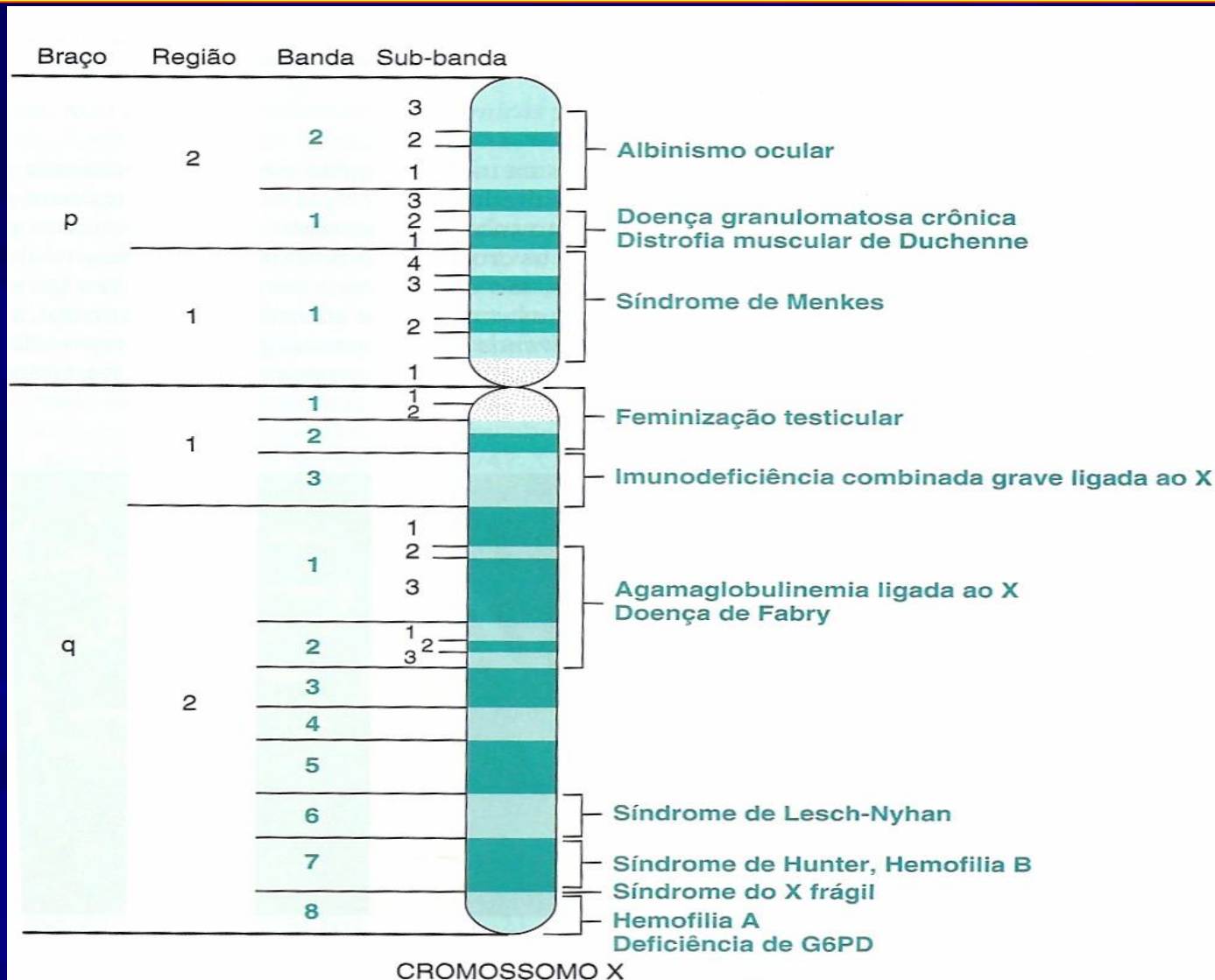
Cariótipo Trissomia do 21



Cariótipo Normal 46,XY



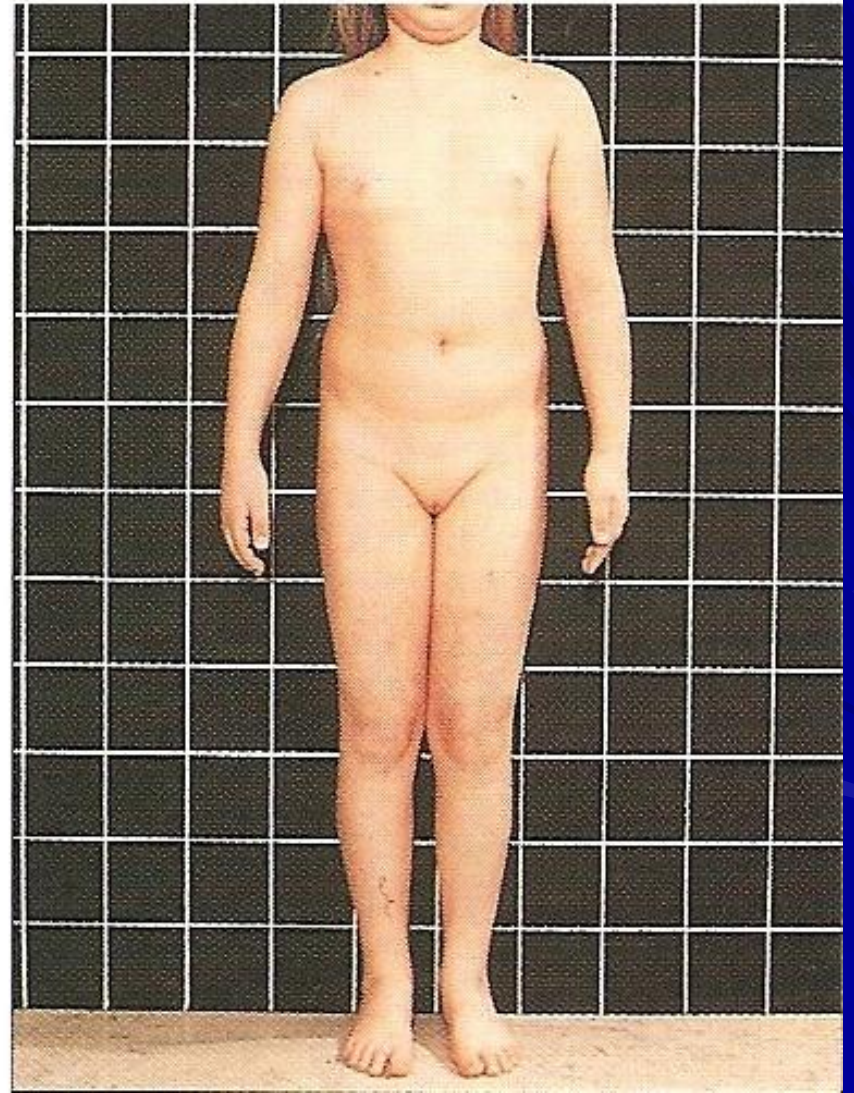
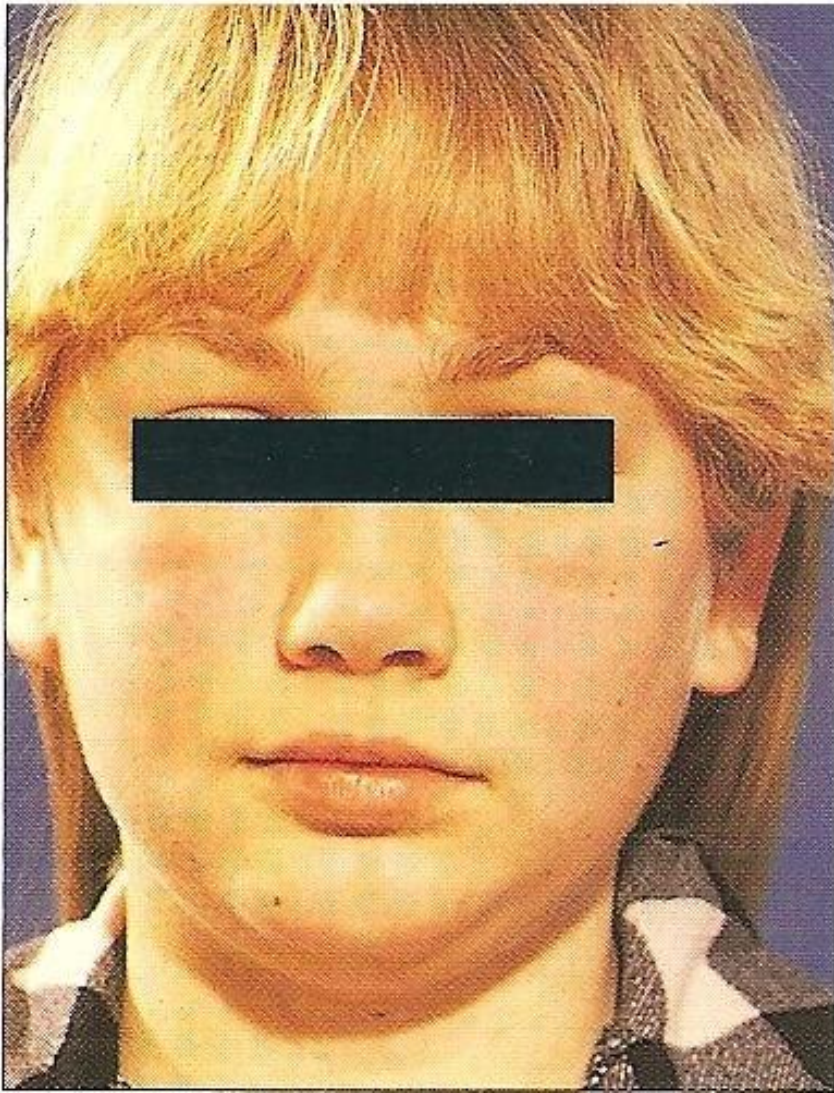
Ideograma do Cromossomo X



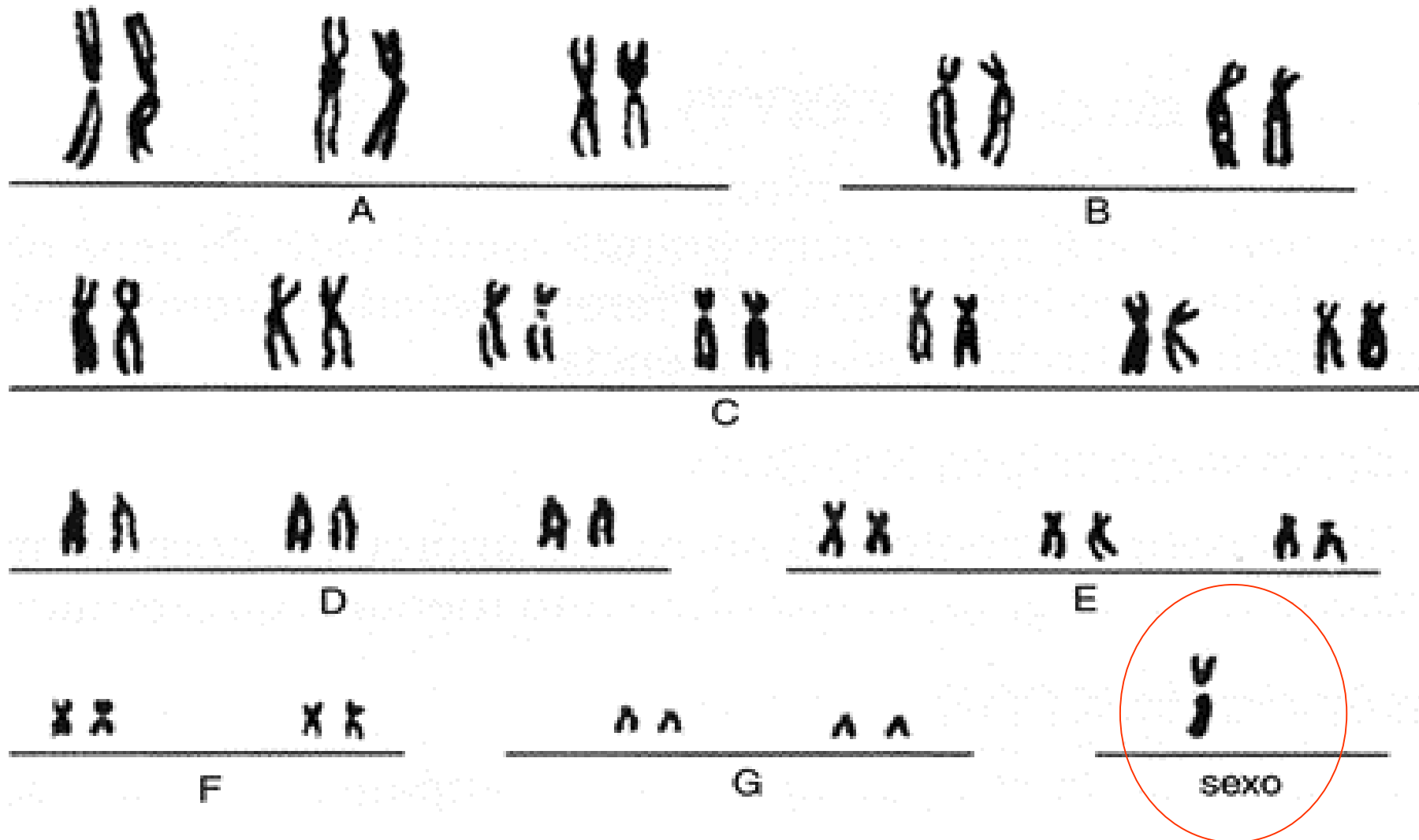
Síndrome de Klinefelter



Sindrome de Turner



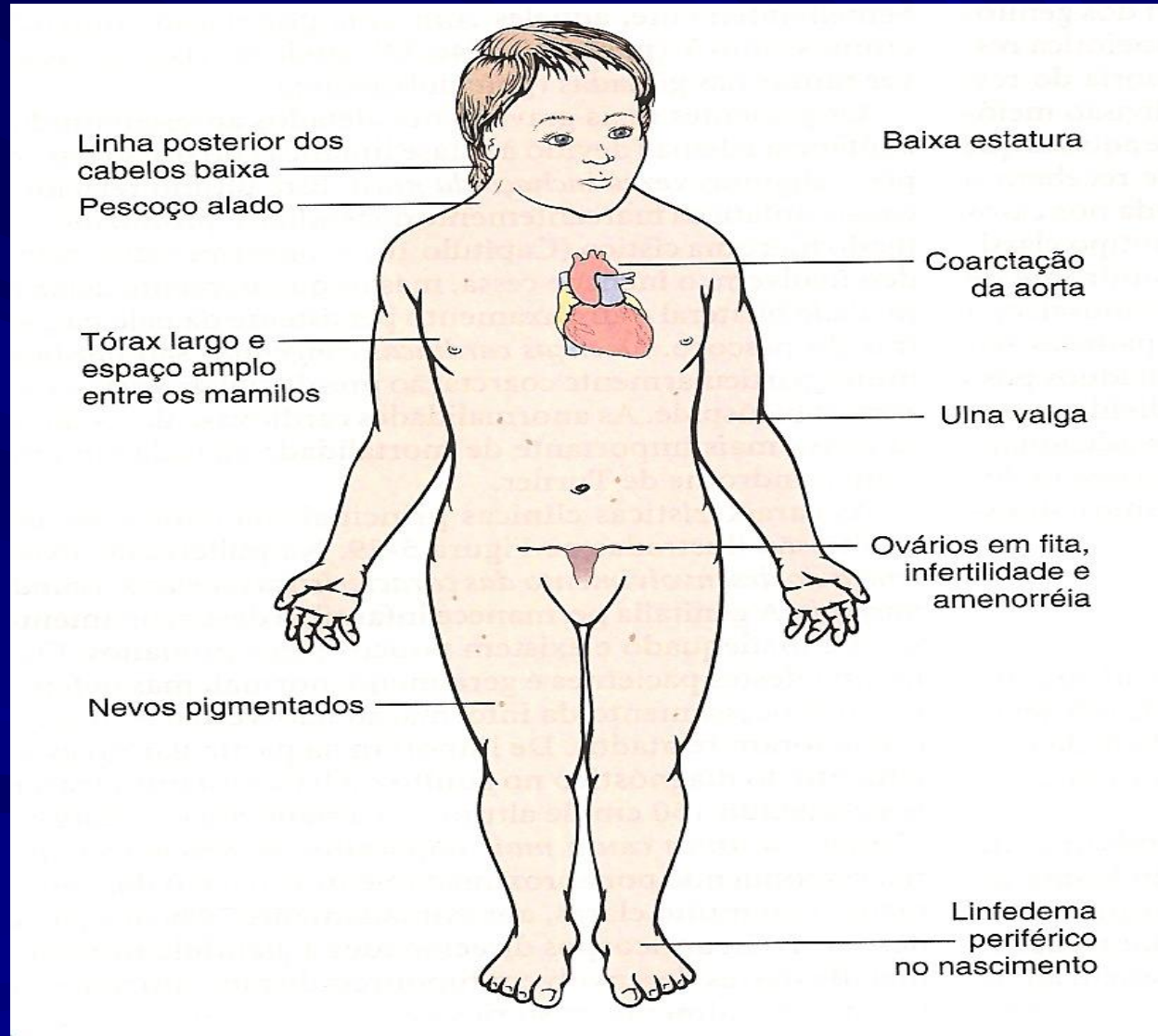
Cariótipo de Sind. Turner 45X0



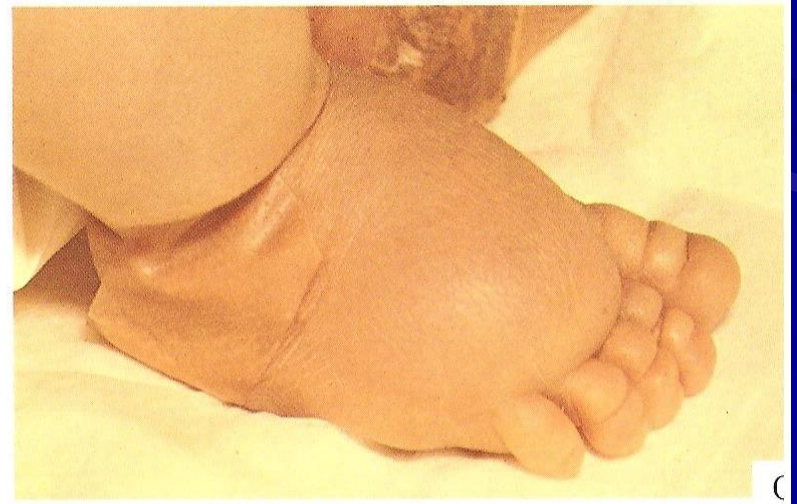
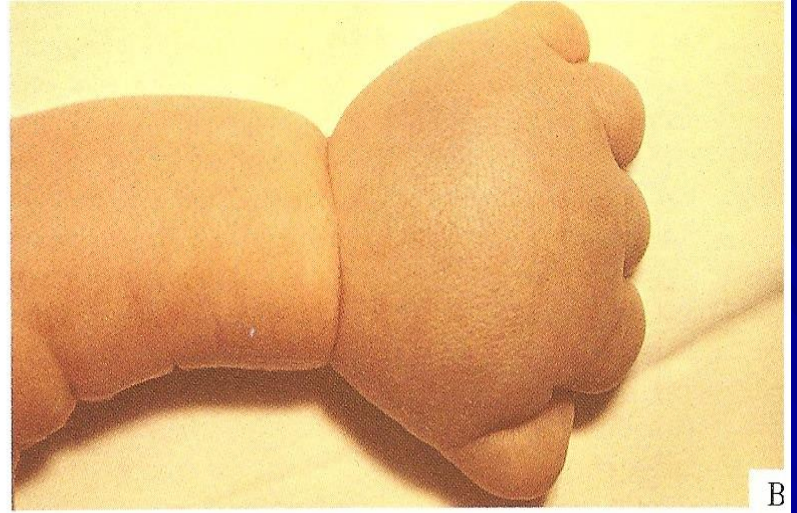
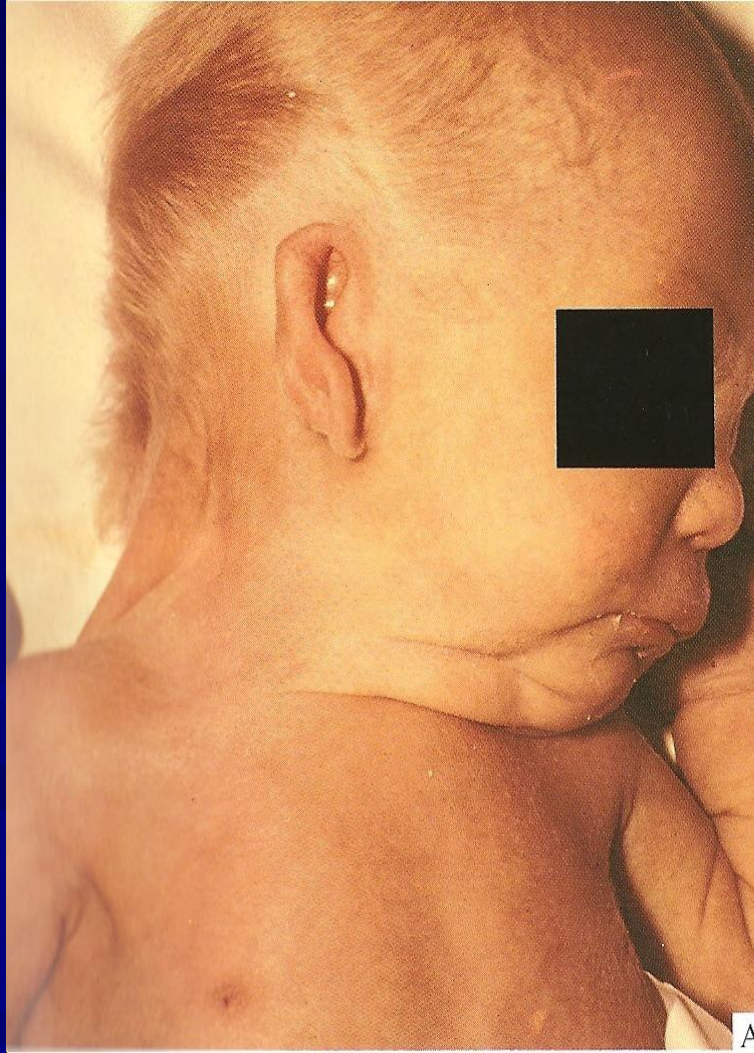
Síndrome de Turner



Síndrome de Turner



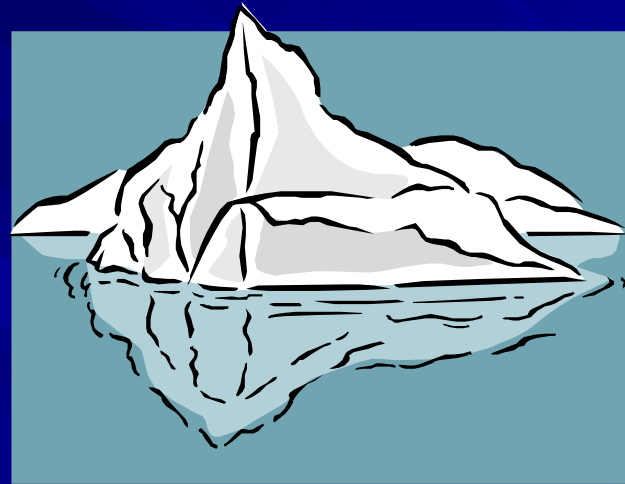
Sd. Turner no Recém Nascido



Síndrome de Turner

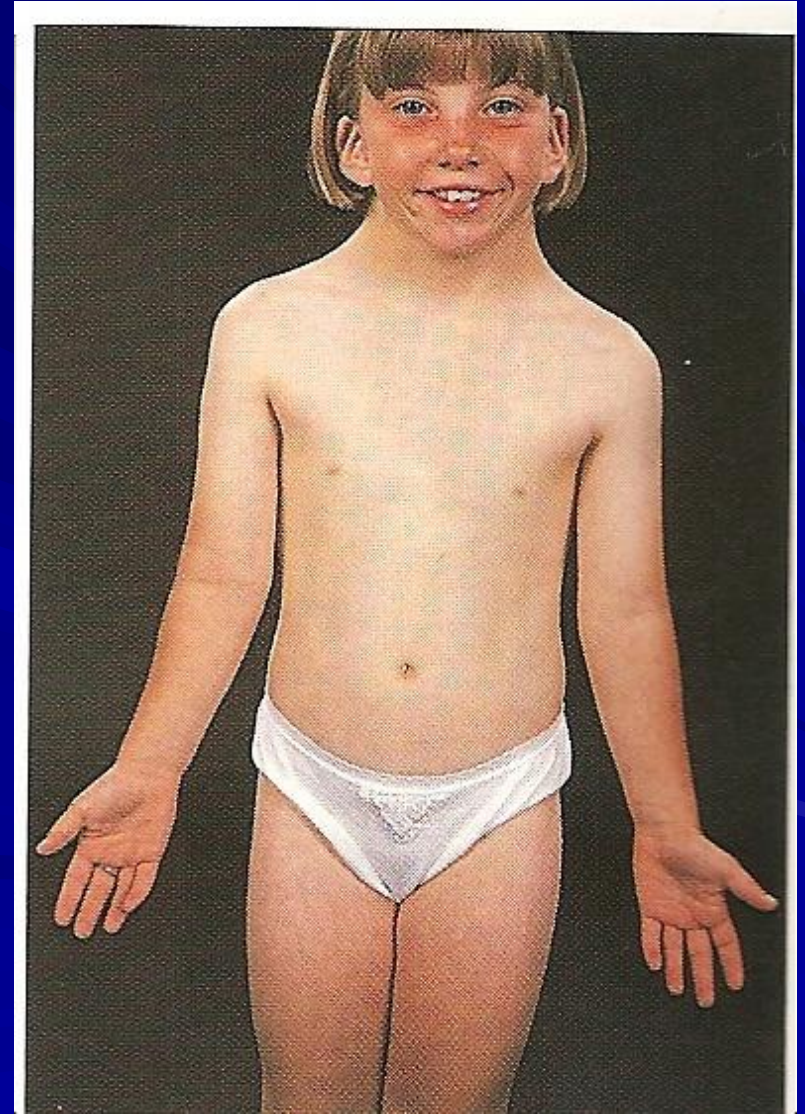
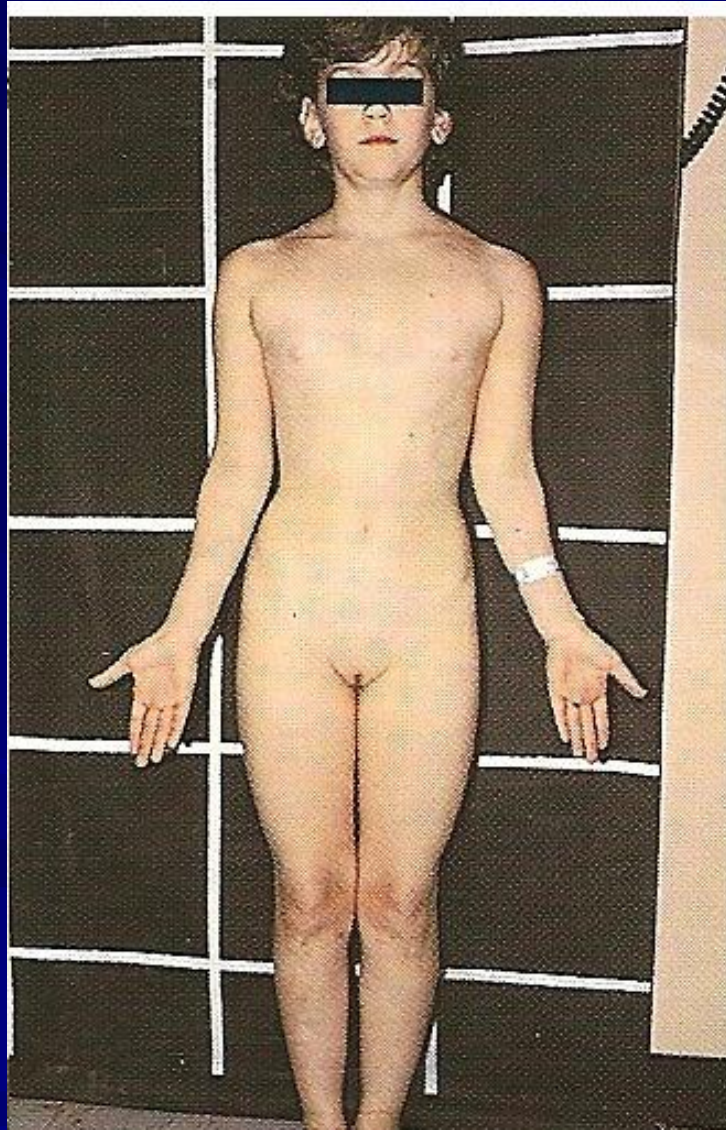


Os que nascem: 45 X0

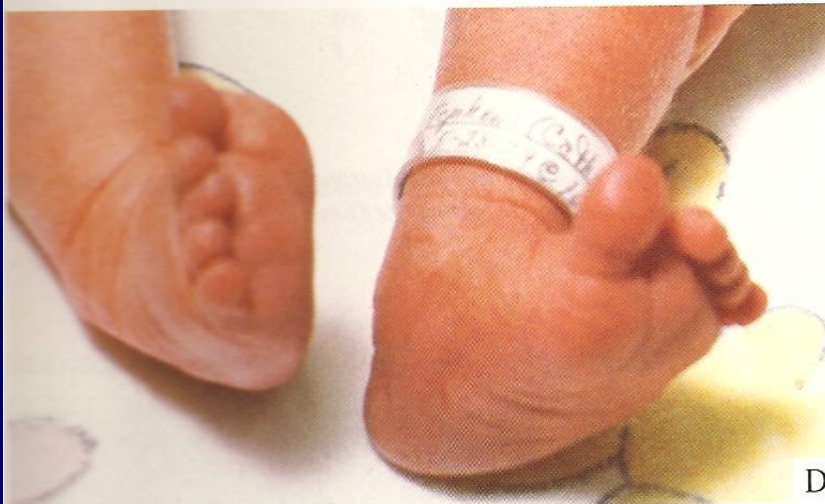
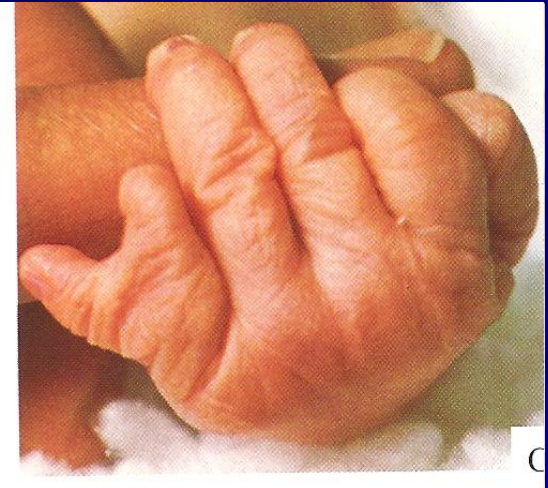


Maioria Aborto

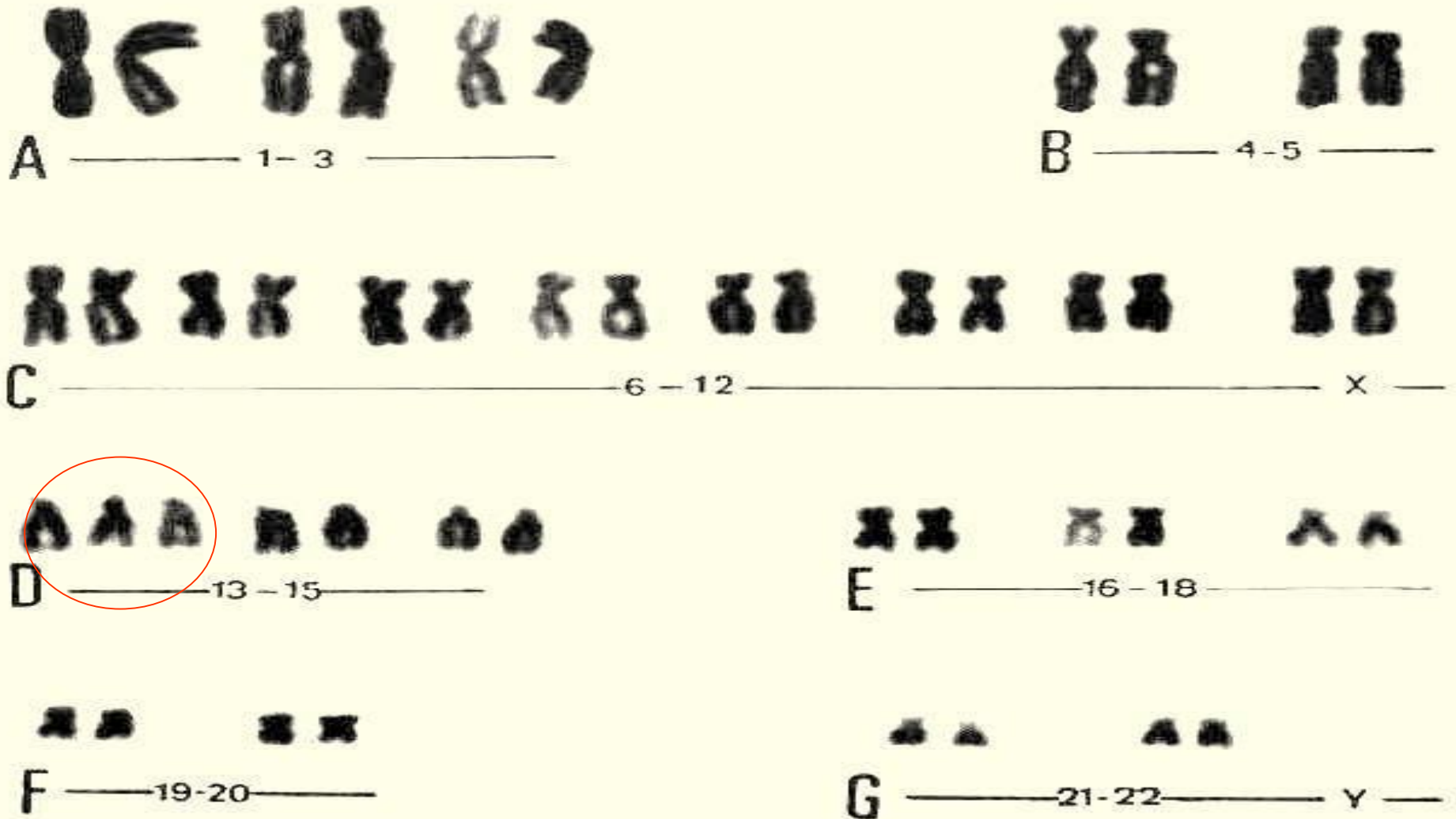
Turner: cromossomopatia (45X0) X
Noonan: doença gênica (12q22qter)



Síndrome de Patau



Trissomia do 13



Sínd. de Patau A trissomia do 13

