

SALUD MEDICAL SPANISH CHARTS

Birth Defects

A **birth defect** is an abnormality of structure, function or metabolism present **at birth**.

A birth defect can result in **physical or mental disability**.

A birth defect can result in **death in some cases**.

Birth defects are the **leading cause of death in the first year of the baby's life**.

Several thousand different birth defects have been identified.

About 150,000 babies **are born** each year with birth defects.

Both genetic and environmental factors can cause birth defects.

The causes of about 60 to 70 percent of birth defects currently are unknown.

A **single abnormal gene** can cause birth defects.

Every human being has 20,000 to 25,000 genes.

Genes determine **traits** like **eye and hair color**.

In addition, genes direct the **growth and development** of every part of our physical and biochemical systems.

Genes are contained in each of the 46 chromosomes inside our **cells**.

Each child gets half its genes **from each parent**.

A person can inherit a **genetic disease** when one parent, who may or may not have the disease, passes along a single **faulty gene**. This is called **dominant inheritance**.

Some examples of dominant inheritance include achondroplasia and Marfan syndrome.

Achondroplasia is a form of **dwarfism**.

Marfan syndrome is a **connective tissue disease**.

Many other genetic diseases are inherited only when both parents, who do not have those diseases, happen to carry the same abnormal gene and pass it on to a child. This is called **recessive inheritance**.

Examples of recessive inheritance include Tay-Sachs disease and **cystic fibrosis**.

Tay-Sachs disease is a **fatal disorder** seen mainly in people of European Jewish heritage.

Cystic fibrosis is a **fatal disorder of lungs** and other organs, affecting mainly Caucasians.

There also is a form of inheritance (**X-linked**) where **sons** can inherit a genetic disease from a mother who carries the gene. Examples include **hemophilia** and **Duchenne muscular dystrophy**.



Dilatación de la aorta

Un **defecto congénito (defecto de nacimiento)** es una anomalía en la estructura, funcionamiento o metabolismo presente **desde el nacimiento**.

Un defecto congénito puede provocar una **discapacidad física o mental**.

Un defecto congénito puede provocar la **muerte** en **algunos** casos.

Los defectos congénitos son las **principales causas de muerte** durante el **primer año de vida del bebé**.

Se han identificado varios miles de defectos congénitos diferentes.

Cada año **nacen** cerca de 150.000 bebés con defectos congénitos.

Los defectos congénitos se deben **tanto a factores genéticos como ambientales**.

En el 60 al 70 por ciento de los casos, se desconocen las causas hasta el momento.

Un solo gen anormal puede ser el causante de un defecto congénito.

Todos los seres humanos tienen un mínimo de 20.000 a 25.000 genes.

Los genes determinan **rasgos** como **el color de los ojos y del cabello**.

Además, los genes controlan **el crecimiento y el desarrollo** de cada componente de nuestros sistemas físicos y bioquímicos.

Los genes están contenidos en cada uno de los 46 cromosomas que residen en las **células**.

Los niños obtienen la mitad de los genes **de cada uno de los padres**.

Es posible heredar una **enfermedad genética** cuando uno de los padres, que puede padecer o no la enfermedad, le transmite un **gen anormal**. En estos casos hablamos de **herencia dominante**.

Algunos ejemplos de herencia dominante son la acondroplasia y el síndrome de Marfan.

La acondroplasia es una forma de **enanismo**.

El síndrome de Marfan es una **enfermedad del tejido conjuntivo**.

Muchas otras enfermedades genéticas sólo se heredan cuando ambos padres, sin padecer estas enfermedades, son portadores del mismo gen anormal y lo transmiten al niño. En estos casos hablamos de **herencia recesiva**.

Ejemplos de herencia recesiva incluyen la enfermedad de Tay-Sachs y la **fibrosis quística**.

La enfermedad de Tay-Sachs es un **trastorno fatal** observado principalmente en las personas de origen judío europeo.

La fibrosis quística es un trastorno fatal de los **pulmones** u otros órganos que afecta principalmente a las personas de extracción caucásica.

También existe una forma de herencia (**ligada al cromosoma X**) en la que los **hijos varones** pueden heredar una enfermedad genética de una madre portadora del gen. Entre los ejemplos se encuentran la hemofilia y la distrofia muscular de Duchenne.

www.saludmedicalspanish.com



Valley Community Interpreters
Intérpretes Comunitarios del Valle

SALUD MEDICAL SPANISH CHARTS

Birth Defects

Hemophilia is a **blood-clotting disorder**.

Duchenne muscular dystrophy is a **progressive muscle weakness**.

Abnormalities in the number or structure of chromosomes can cause numerous birth defects.

Due to an error that occurred when an **egg or sperm cell** was developing, **a baby can be born with too many or too few chromosomes**.

Down syndrome, in which a baby is born with an extra chromosome 21, is one of the most common chromosomal abnormalities.

Babies born with extra copies of chromosome 18 or 13 have **multiple birth defects and usually die in the first months of life**.

Missing or extra sex chromosomes (X and Y) affect sexual development and may cause infertility, growth abnormalities, and **behavioral and learning problems**. However, most affected individuals have essentially normal lives.

Birth defects also may result from environmental factors such as drug or alcohol abuse, infections, or exposure to certain medications or other chemicals.

Many birth defects can be caused by a combination of one or more genes and environmental factors. This is called **multifactorial inheritance**. Some examples include **cleft lip, cleft palate, clubfoot and some heart defects**.

There are **a number of steps a woman can take to reduce her risk of having a baby with a birth defect**.

One important step is a **pre-pregnancy visit with her health care provider**.

During a pre-pregnancy visit, the provider can obtain valuable information about a woman or couple's family history, which may help identify risk factors for birth defects or inherited genetic conditions.

This information allows for appropriate **testing and screening** to be offered prior to or during pregnancy.

During a pre-pregnancy visit, providers also can take a good look at a **woman's health and lifestyle, and guide her in any changes that could improve her chances of having a healthy baby**.

A pre-pregnancy visit is especially important for women with medical problems like diabetes, **high blood pressure, and epilepsy, which can affect pregnancy**.

Women with **poorly controlled diabetes** are more likely than women without diabetes to have a baby with a serious birth defect.

La hemofilia es un **trastorno que afecta la capacidad de coagulación de la sangre**.

La distrofia muscular de Duchenne es una **debilitación muscular progresiva**.

Anomalías en la cantidad o estructura de los cromosomas pueden producir numerosos defectos congénitos.

Debido a un error producido durante el desarrollo de un **óvulo o espermatozoide, un bebé puede nacer con** una cantidad excesiva o insuficiente de cromosomas.

El síndrome de Down, en el que el bebé nace con un cromosoma 21 adicional, es una de las anomalías cromosómicas más comunes.

Los bebés que nacen con copias adicionales del cromosoma 18 o 13 sufren de **varios defectos congénitos** y, por lo general, **mueren durante los primeros meses de vida**.

La falta o el exceso de cromosomas sexuales (X y Y) afecta el desarrollo sexual y puede producir infertilidad, anomalías en el desarrollo y **problemas de conducta y aprendizaje**. No obstante, la mayoría de las personas afectadas lleva una vida relativamente normal.

Los defectos congénitos también pueden ser ocasionados por factores ambientales como el abuso de drogas o de alcohol, las infecciones, o la exposición a ciertos medicamentos u otros productos químicos.

Muchos defectos congénitos pueden ser el resultado de una combinación de uno o más factores genéticos y factores ambientales. En estos casos hablamos de **herencia multifactorial**. Algunos ejemplos incluyen el **labio leporino, la fisura palatina, el pie deforme (pie zambo)** y algunos **trastornos cardíacos**.

Hay **una serie de medidas** que una **mujer** puede tomar para reducir el **riesgo** de tener un bebé con un defecto congénito.

Una medida importante es **realizar una consulta con el médico antes de quedar embarazada**.

Durante una consulta antes de quedar embarazada, el médico puede obtener información valiosa sobre la historia clínica de la familia de la mujer o de la pareja que puede ayudarlo a identificar factores de riesgo para los defectos congénitos o para las condiciones genéticas heredadas.

Esta información permite al médico indicar a la mujer las **pruebas** que debe realizarse antes o durante el embarazo.

Durante la consulta antes de quedar embarazada, el médico también puede evaluar en detalle **la salud y el estilo de vida de la mujer** e indicarle los **cambios** necesarios **para mejorar sus probabilidades** de tener un bebé sano.

La consulta antes de quedar embarazada es de especial importancia para mujeres con problemas médicos que pueden afectar el embarazo, como la diabetes, la **presión sanguínea alta** y la epilepsia.

Las mujeres con una diabetes **mal controlada** tienen más probabilidades que las mujeres no diabéticas de tener un bebé con un defecto congénito grave.

www.saludmedicalspanish.com

Ed News en Español

PO Box 27237

Albuquerque, NM 87125-7237

ISBN: 1-881050-29-7

Copyright © 2005 Bonifacio Contreras



Valley Community Interpreters
Intérpretes Comunitarios del Valle