



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
CAMPUS TUXTLA GUTIERREZ CHIS.**

**PREPEDEUTICA, SEMIOLOGIA Y DIAGNOSTICO FISICO  
CUARTA UNIDAD**

**TEMA:**

**ENFERMEDADES CONGENITAS DE ARTICULACIONES**

**ALUMNO:**

**ANGEL GERARDO VALDEZ CUXIM**

**DOCENTE:**

**DRA. MAGALI ESCARPULLI**

**CUARTO SEMESTRE**

**MEDICINA HUMANA**

## **HIDROCEFALEA**

### **DEFINICION:**

La hidrocefalia es la acumulación de líquido dentro de las cavidades (ventrículos) profundas del cerebro. El exceso de líquido aumenta el tamaño de los ventrículos y ejerce presión sobre el cerebro.

El líquido cefalorraquídeo, generalmente, fluye a través de los ventrículos y cubre el cerebro y la columna vertebral. Sin embargo, la presión de demasiado líquido cefalorraquídeo que se produce a causa de la hidrocefalia puede dañar los tejidos cerebrales y provocar una variedad de deterioros en la función cerebral.

### **CUADRO CLINICO**

Algunos de los signos y síntomas más frecuentes de hidrocefalia en lactantes son:

#### **Cambios en la cabeza**

- Una cabeza inusualmente grande
- Un aumento rápido del tamaño de la cabeza
- Un punto blando (fontanela) hinchado o tenso en la parte superior de la cabeza

#### **Signos y síntomas físicos**

- Vómitos
- Somnolencia
- Irritabilidad
- Alimentación deficiente
- Convulsiones
- Ojos fijos hacia abajo (en puesta de sol)
- Deficiencia en el tono y la fuerza muscular
- Respuesta deficiente al tacto

## DIAGNOSTICO

Un diagnóstico de hidrocefalia, generalmente, está basado en lo siguiente:

- Tus respuestas a las preguntas del médico sobre signos y síntomas
- Un examen físico general
- Un examen neurológico
- Pruebas de diagnóstico por imágenes del cerebro

## DIAGNÓSTICO POR IMÁGENES DEL CEREBRO

Las pruebas por imágenes pueden ayudar a diagnosticar la hidrocefalia e identificar las causas de fondo de los síntomas. Algunas de estas pruebas son las siguientes:

- **Ecografía.** Las ecografías, que utilizan ondas sonoras de alta frecuencia para producir imágenes, a menudo se utilizan para una evaluación inicial en el caso de lactantes porque es un procedimiento relativamente simple y con bajo riesgo.
- **La resonancia magnética (RM)** utiliza ondas de radio y un campo magnético para producir imágenes detalladas en 3D o transversales del cerebro. Esta prueba no produce dolor, pero es ruidosa y requiere que el paciente permanezca quieto.
- **La tomografía computarizada (TC)** utiliza tecnología de rayos X especializada que puede generar imágenes transversales del cerebro. La exploración es indolora y rápida.

## TRATAMIENTO

Uno de estos dos procedimientos quirúrgicos puede usarse para tratar la hidrocefalia.

## DERIVACION Y VENTRICULOSTOMIA ENDOSCIPICA DEL 3ER VENTRICULO

# ESPINA BIFIDA

## DEFINICION

La espina bífida es un defecto congénito que ocurre cuando la columna vertebral y la médula espinal no se forman adecuadamente. Es un tipo de defecto del tubo neural. El tubo neural es la estructura de un embrión en desarrollo que finalmente se convierte en el cerebro del bebé, la médula espinal y los tejidos que los rodean.

## TIPOS

Existen diferentes tipos de espina bífida: espina bífida oculta, mielomeningocele o el tipo muy raro de meningocele.

### **Mielomeningocele**

También conocido como espina bífida abierta, el mielomeningocele es el tipo más grave. El canal medular está abierto a lo largo de varias vértebras en la parte baja o media de la espalda. Las membranas y los nervios raquídeos empujan a través de esta abertura en el nacimiento y forman un saco en la espalda del bebé en el que normalmente los tejidos y nervios quedan expuestos. Esto hace que el bebé sea propenso a infecciones potencialmente mortales, como también a parálisis y disfunción de la vejiga y el intestino.

### **meningocele**

Es una hernia plana de la duramadre y la aracnoides, llamadas meninges, que son membranas que cubren al cerebro y la médula espinal en la columna. Se produce a través de un defecto embriológico en los tejidos musculares y fibrosos.

## DIAGNOSTICO

La espina bífida se puede detectar con análisis de sangre de la madre, pero por lo general el diagnóstico se hace con ecografía.

**Prueba de alfafetoproteína en suero materno (MSAFP, por sus siglas en inglés).** Para la prueba de alfafetoproteína en suero materno, se toma una muestra

de sangre de la madre y se analiza en busca de alfafetoproteína (AFP), una proteína producida por el bebé.

**Prueba para confirmar niveles altos de alfafetoproteína.** Las variaciones en los niveles de alfafetoproteína pueden ser causadas por otros factores, como un error de cálculo en la edad fetal o en múltiples bebés, por lo que tu médico puede indicar un análisis de sangre de seguimiento para confirmarlo. Si los resultados siguen siendo altos, necesitarás una evaluación adicional, incluida una ecografía.

**Otros análisis de sangre.** El médico puede realizar la prueba de alfafetoproteína en suero materno con otros dos o tres análisis de sangre. Estos análisis se realizan comúnmente con la prueba de alfafetoproteína en suero materno, pero su objetivo es detectar otras anomalías, como la trisomía 21 (síndrome de Down), no las anomalías del tubo neural.

### **Ecografía**

La ecografía fetal es el método más preciso para diagnosticar la espina bífida en tu bebé antes del parto. La ecografía se puede realizar durante el primer trimestre (11 a 14 semanas) y el segundo trimestre (18 a 22 semanas). La espina bífida puede ser diagnosticada con precisión durante la ecografía del segundo trimestre. Por lo tanto, este examen es crucial para identificar y descartar anomalías congénitas como la espina bífida.

### **TRATAMIENTO**

El tratamiento de la espina bífida depende de la gravedad de la afección. La espina bífida oculta a menudo no requiere ningún tratamiento, pero otros tipos de espina bífida sí lo requieren.

### **Cirugía antes del nacimiento**

La función nerviosa en los bebés con espina bífida puede empeorar después del nacimiento si la espina bífida no se trata. La cirugía prenatal para la espina bífida (cirugía fetal) se realiza antes de la semana 26 del embarazo.

## **Cirugía después del nacimiento**

El mielomeningocele requiere cirugía. Realizar la cirugía a tiempo puede minimizar el riesgo de infección asociado con los nervios expuestos. También puede ayudar a proteger la médula espinal de más traumatismos.

## **LUXACION CONGENITA DE LA CADERA**

### **DEFINICION**

"Displasia de cadera" es el término médico que se utiliza para indicar que la cavidad de la cadera no alcanza a recubrir por completo la porción esférica del extremo superior del fémur. Esto causa que la articulación de la cadera se disloque total o parcialmente. La mayoría de las personas con displasia de cadera nacen con esta afección.

### **DIAGNOSTICO**

Durante las consultas pediátricas de control, los médicos suelen controlar si hay displasia de cadera; para ello, mueven las piernas del bebé en varias posiciones que ayudan a indicar si la articulación de la cadera está bien.

Los casos leves de displasia de cadera pueden ser difíciles de diagnosticar y no suelen causar problemas antes de ser un adulto joven. Si tu médico sospecha que tienes displasia de cadera, puede sugerirte pruebas por imágenes, como rayos X o resonancia magnética (IRM).

### **TRATAMIENTO:**

El tratamiento de la displasia de cadera depende de la edad de la persona afectada y la magnitud del daño en la cadera. Los bebés generalmente se tratan con un dispositivo de inmovilización, como un arnés de Pavlik, que mantiene la parte de la bola de la articulación firme en la cavidad durante varios meses. Esto ayuda a que la cavidad se amolde a la forma de la bola.

## **PIE EQUINO VARO ADUCTO**

### **DEFINICION:**

El PEVAC es una alteración del desarrollo, esto quiere decir que, en la vida dentro del útero, el feto se desarrolló perfectamente. Sin embargo, a partir del segundo trimestre del embarazo el pie comienza a deformarse debido a factores externos entre otros. Difícilmente se va a detectar (por ultrasonido) antes de la semana 16 de gestación.

es una deformidad difícil de entender incluso para los que se dedican a la ortopedia. Lo anterior se debe a que no es una alteración única sino un conjunto de alteraciones del pie que tienen que comprenderse de una manera tridimensional compleja.

### **DIAGNOSTICO**

El diagnostico se puede hacer desde el segundo trimestre del embarazo mediante el ultrasonido de alta resolución. Sin embargo, es hasta el momento del nacimiento cuando generalmente se detecta y se determina su severidad.

No se necesitan estudios adicionales para hacer un diagnóstico correcto, como ultrasonido, radiografías, tomografías, etc. El diagnóstico es exclusivamente CLINICO.

Existen otras alteraciones que se pueden confundir con PEVAC. Por ejemplo: el metatarso aducto, el pie equino varo posicional, entre otros menos frecuentes.

### **TRATAMIENTO**

Desde hace cientos de años se ha intentado corregir estos pies mediante muchos métodos. No obstante, algunos han tenido resultados un poco favorables y otros totalmente catastróficos.

Actualmente en muchas partes del mundo y de México se siguen usando de primera intención alguno de esos métodos. Por ejemplo: colocar férulas, zapatos correctivos, cirugías agresivas y el método francés (que consiste en colocar bandas elásticas). Sin embargo, ninguno de estos métodos ha logrado tener una buena tasa de éxito.

Por otro lado, hoy por hoy el método de elección y que ha logrado tasas de éxito hasta del 90% es la técnica que desarrolló el Dr. Ignacio Ponseti en la década de los 40's.

### **Método Ponseti**

El *método de Ponseti* consiste a grandes rasgos en tres fases:

1. Colocación de yesos correctivos seriados (4-6 en promedio)
2. Tenotomía del tendón de Aquiles
3. Uso de barra de Dennis Browne (fase de mantenimiento)

El tratamiento se debe de iniciar lo antes posible, lo recomendable es iniciar a la semana de vida, cuando el pie es muy flexible y se puede corregir sin más complicaciones.



# OSTEOGENESIS IMPERFECTA

## DEFINICION

La osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno genético caracterizado, en la mayoría de los casos, por una alteración en la formación de colágeno, lo que le confiere una mayor fragilidad ósea y riesgo de fracturas. El rango de gravedad de la OI es muy variable: desde formas leves con escasas fracturas en las que el diagnóstico puede pasar desapercibido, formas moderadas con múltiples fracturas, deformidades óseas progresivas y talla baja, hasta formas muy graves con fracturas intraútero y muerte en el periodo perinatal

## DIAGNOSTICO

Al ser esta enfermedad un problema genético, el medico analizará los antecedentes familiares y la historia clínica del niño y realizará un examen físico. Los procedimientos de diagnóstico de la OI pueden incluir una biopsia de la piel para evaluar la cantidad y la estructura del colágeno. Sin embargo, este examen es complicado y son pocos los centros capacitados para realizarlo. Es normal que los resultados de la biopsia se demoren hasta seis meses.

Otros estudios de diagnóstico pueden incluir los siguientes:

- **Radiografía.** Se trata de un examen de diagnóstico que utiliza rayos electromagnéticos invisibles (rayos X) para producir imágenes de los tejidos internos, los huesos y los órganos en una placa.
- **Audiometrías.** Se trata de un estudio auditivo en el que se utilizan tonos electrónicos.
- **Exámenes de oído, nariz y garganta.** Se realizan para detectar la pérdida de audición.

Es posible que desee consultar con un genetista, esto es, un médico especializado en enfermedades hereditarias, quien podrá ayudarle a comprender los riesgos de que sus próximos hijos y nietos padezcan de OI.

## TRATAMIENTO

El médico de su hijo determinará el tratamiento específico para la OI en función de lo siguiente:

- la edad, el estado general de salud y la historia médica de su hijo;
- la magnitud de la afección;
- el tipo de lesión;
- la tolerancia que su hijo tenga a determinados medicamentos, procedimientos o terapias;
- las expectativas de la evolución de la afección; y
- su opinión o preferencia.

Hasta la fecha, no se conoce ningún tratamiento, medicamento ni cirugía que pueda curar la OI. El objetivo del tratamiento consiste en prevenir las deformidades y fracturas, así como permitir que el niño sea lo más independiente posible. Los tratamientos para prevenir o corregir los síntomas pueden incluir lo siguiente:

- cuidado de las fracturas;
- cirugía;
- envarillado: procedimiento que consiste en insertar una barra de metal a lo largo de un hueso largo para estabilizarlo y evitar que se deforme;
- procedimientos odontológicos;
- fisioterapia;
- dispositivos de asistencia, como por ejemplo sillas de ruedas, aparatos ortopédicos y otros dispositivos hechos a medida.

# **OSTEOPOROSIS**

## **DEFINICION**

La osteoporosis hace que los huesos se debiliten y se vuelvan quebradizos, en tal medida que una caída o incluso una leve tensión, como agacharse o toser, pueden causar una fractura. Las fracturas relacionadas con la osteoporosis ocurren con mayor frecuencia en la cadera, la muñeca o la columna vertebral.

El hueso es tejido vivo que se descompone y reemplaza constantemente. La osteoporosis ocurre cuando la generación de hueso nuevo es más lenta que la pérdida de hueso viejo.

La osteoporosis afecta a hombres y mujeres de todas las razas. Pero las mujeres blancas y asiáticas, especialmente las mujeres mayores posmenopáusicas, son las que corren mayor riesgo.

## **DIAGNOSTICO**

La densidad ósea puede medirse con una máquina que utiliza niveles bajos de rayos X para determinar la proporción de minerales en los huesos. Durante esta prueba, que es indolora, te acuestas sobre una mesa acolchada y un escáner pasa por encima de tu cuerpo. En la mayoría de los casos, solo se examinan unos pocos huesos, generalmente en la cadera y la columna vertebral.

## **TRATAMIENTO**

Las recomendaciones de tratamiento a menudo se basan en una estimación del riesgo de fractura de un hueso en los próximos 10 años utilizando información como la prueba de densidad ósea. Si tu riesgo no es alto, el tratamiento podría no incluir medicamentos y podría centrarse en modificar los factores de riesgo de pérdida ósea y caídas.

## **Biofosfonatos**

Tanto para hombres como para mujeres con mayor riesgo de fractura, los medicamentos para tratar la osteoporosis más recetados son los bifosfonatos. Por ejemplo:

- Alendronato (Binosto, Fosamax)
- Risedronato (Actonel, Atelvia)
- Ibandronato (Boniva)
- Ácido zoledrónico (Reclast, Zometa)

## **OSTEOPENIA**

### **DEFINICION**

Afección por la que la masa ósea o densidad mineral ósea (cantidad de mineral óseo que contiene una cierta cantidad de hueso) es más baja que la normal. La osteopenia es una forma de pérdida ósea menos grave que la osteoporosis.

### **DIAGNOSTICO**

Osteopenia se puede diagnosticar en una radiografía como baja visual de la densidad del hueso. La densidad inferior del hueso se descubre usando una exploración absorptiometry de la radiografía doble de la energía (DEXA). Esto puede ayudar en diagnosis del osteopenia y de la osteoporosis. Esto es un procedimiento sin dolor, no invasor. El hueso que el resultado mineral de la densidad se obtiene que se compara a la gente de la misma edad y salud para considerar si los huesos son más débiles que ellos debe ser.

### **TRATAMIENTO**

Los pacientes con baja del hueso necesitan la evaluación de la condición. Drogas que llevan para deshuesar baja si necesidad tomada de ser cambiado o de ser

parado. El tratamiento consiste en suplementos dietéticos como el calcio y la vitamina D.

Otras medicaciones incluyen bisphosphonates como raloxifene. Éstos son sobre todo uso en osteoporosis. La calcitonina y la terapia de reemplazo hormonal para las mujeres posmenopáusicas se pueden también prescribir para reducir baja del hueso y para reducir el riesgo de fracturas.