

NOMBRE DE ESTUDIANTE:

Adly Candy Vázquez Hernández

DOCENTE:

Dr. José Miguel Ricaldi Culebro

MATERIA:

Crecimiento y Desarrollo Biológico

TEMA:

“Informe Acondroplasia ”

CARRERA:

Medicina Humana

SEMESTRE:

7°

Tuxtla Gutiérrez, Chiapas

03/09/2021

CASO CLINICO 3: ACONDROPLASIA

Hay muchas razones por las cuales muchas personas nunca alcanzan la altura que se considera como “normal” entre la población adulta de cada tipología étnica o raza. Entre otros motivos, muchos se deben principalmente a su baja estatura a la “carga genética” heredada de sus progenitores y antepasados, mientras que en otros el principal motivo está en la existencia de enfermedades, gran número de ellas ocasionadas por anomalías genéticas, que afectan al crecimiento tanto de forma global como en alguna parte específica del cuerpo. La acondroplasia es una de las causas más común de enanismo, pertenece a grupo de trastornos que se denominan condrodistrofias u osteocondrodismplasias. La acondroplasia es una displasia ósea primaria con micromelia caracterizada por rizomelia, lordosis lumbar exagerada, braquidactilia y macrocefalia con abombamiento frontal e hipoplasia del tercio medifacial. La displasia ósea fibrosa como tal el hueso normal va a hacer reemplazado o va a consistir en el crecimiento por tejido de aspecto fibroso, que debilita el hueso afectado y hace que se disforme o curvee. Las complicaciones principalmente observadas en estos pacientes es la dificultad respiratoria poco después del nacimiento, debido a una hipoplasia pulmonar secundaria al disminuido tamaño de la caja torácica, de igual manera se ha observado la compresión del tronco encefálico por la estrechez encontrada en estos pacientes del foramen (abertura o agujero).

En el caso clínico que se me asigno se habla acerca de este trastorno, ya que menciona cada uno de los signos a simple vista, con el cual se pueda diagnosticar y llegar a esta conclusión, ya que en el caso clínico se presenta a un Recién nacido femenino con una talla baja desproporcionada, acortamiento rizomélico de las cuatro extremidades, es decir que tiene una displasia ósea primaria que presenta de extremidades muy cortas mientras que el tronco muestra dimensiones consideradas como “normales”, presenta macrocefalia, desproporción cráneo-cara, frente prominente, hipoplasia medio facial, hiperlordosis e hipotonía generalizada, Braquidactilia, que es un tipo de displasia ósea que afecta a las falanges y metacarpianos, metatarsianos de manos y pies.

En el caso clínico se describe también que es hija de madre primigesta de 30 años y padre de 45, aparentemente sanos, tiene tres medios hermanos de la rama paterna también aparentemente sanos, no hay antecedentes de malformaciones en la familia. La madre tuvo control prenatal mensual, los ecosonogramas reportaron en el primer trimestre se apreció retraso del crecimiento intrauterino para la edad gestacional y a las 26 semanas se apreció macrocefalia y acortamiento de las cuatro extremidades. El retardo de crecimiento intrauterino, se define como la disminución patológica del ritmo de crecimiento fetal cuyo resultado es un feto que no alcanza su potencial de crecimiento y está en peligro de sufrir, con mayor frecuencia, complicaciones perinatales y muerte, en este caso provocar una afección en el desarrollo completo de crecimiento, provocando una acondroplasia.

La acondroplasia es un desorden autosómico dominante (para transmitirla hay que padecerla), pero entre el 75 y 90% de los casos son debidos a nuevas mutaciones y se desconocen los posibles motivos que dan lugar a la misma. El gen responsable de la acondroplasia se localiza en la región telomérica de la banda 16.3 del brazo corto del cuarto par de cromosomas, El gen afectado codifica al receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGF; Fibroblast Growth Factor). La secuencia de ADN de este gen ha revelado que en los individuos acondroplásicos existe una mutación denominada Gly380Arg, que ocurre en el 97% de los casos. Esta mutación da como resultado la sustitución de una arginina por una glicina en la posición 380 de la proteína, lo cual corresponde a la región transmembranal (RTM) del Receptor 3 del FGF (FGFR3) acoplado a la tirosina-kinasa, que se expresa en la placa de crecimiento del hueso. También se han identificado otras mutaciones menos frecuente que da lugar a una sustitución de la glicina 375 por una cisteína (Gly375Cys), o de la glicina 346 por Glu (Gly346Glu), así como el reemplazamiento de la lisina 650 por la metionina (Lys650Met), responsable esta última de las formas más severas de la acondroplasia.

En familias formadas por progenitores de talla normal, con un hijo acondroplásico, la posibilidad de tener otro hijo con la misma anomalía es la misma que en el resto de la población (el riesgo de recurrencia en hermanos de los mismos progenitores no afectados se ha cuantificado en el 0,02% - Mettler y Fraser, 2000). Sin embargo, la posibilidad de tener

un hijo acondroplásico aumenta al 50% cuando uno de los padres es ya acondroplásico y el otro no. Si ambos padres padecen esta anomalía genética, la probabilidad de tener un hijo afectado es del 75%. En general, las personas no afectadas no presentan riesgo elevado de tener descendientes con acondroplasia, pero algunos padres con aspecto “normal” han tenido dos e incluso tres descendientes con enanismo acondroplásico típico. La explicación a esta inesperada y anormal alta frecuencia parece radicar en una mutación en la línea germinal. Es decir, un evento temprano en la vida embrionaria, principalmente del padre, cuando sólo existen unos pocos precursores de células germinales. La célula que posee la mutación puede contribuir con numerosas células a la gónada (testículo u ovario) en desarrollo. En estos casos la probabilidad de tener otro hijo afectado puede ser del 50 %. Por otra parte, Glaser y Jabs (2004) plantean que la probabilidad de que el hijo se vea afectado por la acondroplasia aumenta cuando el padre supera los 35 años, como tal está podría ser la principal causa de afección en la recién nacida, ya que la edad del padre es de 45 años. Actualmente la acondroplasia es una enfermedad genética que ya puede ser diagnóstica desde el periodo prenatal, claro a través de ecografías.