

# Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Medicina física y de rehabilitación

Trabajo:

Control de lectura

Docente:

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Alumno:

López Sánchez Jennifer Larissa

Semestre y grupo:

5º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 12 De octubre del 2021.

El Síndrome fue descrito por Maurice Koppel y André Feli, y se asocia a menudo con la triada clásica de manifestaciones clínicas consistentes en una baja implantación de cabello en la nuca. El cuello corto y un rango de movimientos limitados de este.

El Síndrome es causado por un fallo de segmentación cervical durante las primeras etapas del embarazo, pero la etiología exacta y el modo de herencia siguen siendo desconocidos.

El diagnóstico diferencial debe incluir antecedentes quirúrgicos de fusión espinal, espondilitis anquilosante, artritis reumatoide juvenil, fibrodisplasia osificante progresiva.

Es una enfermedad presente al nacer (congénita) caracterizada por la fusión de al menos dos vértebras del cuello. Los síntomas más comunes son un cuello corto, la línea de implantación baja en la nuca, y una movilidad restringida de la parte superior de la columna vertebral. Puede haber dolores de cabeza crónicos, así como dolor en el cuello y la espalda; asimetría de la cara, un cuello ancho, anomalias en algunas costillas y toro collis.

Casos 3 características más comunes incluyen: línea de implantación baja del cabello en la nuca, cuello corto, y poca capacidad de mover el cuello.

Cuando el Síndrome es causado por mutaciones en los genes  $GDF6$  o  $GDF3$ , se hereda de forma autosómica dominante; cuando el síndrome es causado por mutaciones del gen  $MECP2$ , se hereda de forma autosómica recesiva.

Se diagnostica típicamente cuando los rayos X y otras técnicas de imagen muestran fusión de vértebras cervicales. Se debe realizar radiografía de toda la columna vertebral para detectar otras anomalías.

Se debe realizar radiografía de toda la columna vertebral para detectar otras anomalías.

Cas malformaciones de Arnold Chiari  
es una anomalía cerebral que consiste  
en el que el cerebelo, la parte del cerebro  
que coordina y el movimiento muscular  
sobre sale y ocupa parte del espacio que  
normalmente la ocupa la medula espinal.  
Algunos niños nacen con la anomalía  
mientras que otros la van desarrollando  
conforme van creciendo.

A veces la malformación de Arnold Chiari  
surte por que el espacio de la parte  
posterior del cráneo donde reside el cerebro  
está demasiado pequeño o tiene una formación anómala en este  
espacio restringido. Se confirma:

Cas médicas pueden referirse a la patología  
de una malformación de Arnold Chiari. Como  
una anomalía congénita, esto significa  
que a veces la desarrolla dentro del  
vientre materno y ya la presentaba en el  
momento del nacimiento. La mayoría  
de los casos de malformación de  
Arnold Chiari son congénitos y lo más  
frecuente es que se descubren al  
nacer.

Muchos de los niños afectados por la  
malformación de Arnold Chiari tipo I no tienen  
ningunos síntomas, pasan solo cuando se  
somatan.