



Josué Alejandro Roblero Díaz

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Casos Clínicos de Alteraciones Genéticas

Genética Humana

PASIÓN POR EDUCAR

3°

A

Comitán de Domínguez Chiapas a 28 de junio de 2024.

Introducción

La resistencia a las hormonas tiroideas constituye un grupo de enfermedades genéticas consistentes en una falta de respuesta a nivel periférico de la forma activa de la hormona tiroidea.

En un pequeño porcentaje de los casos se debe a alteraciones en el receptor alfa. es proporcionar al clínico los conocimientos básicos para la interpretación de datos referidos a enfermedades genéticas que le sirvan de ayuda a la hora de tomar decisiones clínicas. Se hace un símil del genoma humano con una enciclopedia, la enciclopedia de la vida, analizando como se transmite la información genética, las causas, las consecuencias y las principales reglas de nomenclatura de las mutaciones.

1° Caso clínico de Síndrome de Edwards (trisomía 18)

Paciente: Belén Córdova Méndez

Edad: 7 años

Género: Femenino

Religión: NA

Lugar: Comitán de Domínguez

Lengua: NA

Ocupación: NA

Fam. responsable: Nadia Domínguez Campos (Madre)

Tel.: 9636261075

P: Paciente de sexo femenino de 7 años de edad que llega a consulta a clínica de en el servicio de dismorfología y genética. En esa evaluación la paciente presentó: talla 105cm, peso <16,8 kg, perímetro cefálico 50cm en cual inicia sintomatología de náuseas y vómitos refiriendo hace 3 días.

APP: Paciente es hija de padres no consanguíneos, sin antecedentes familiares de enfermedades agudas, crónicas, infecciosas o genéticas de importancia. Madre al momento del embarazo con 28 años de edad, primigesta, con control prenatal sin observar en ultrasonidos alteraciones, no exposición a teratógenos. Producto de parto vaginal inducido por ruptura prematura de membranas.

Al momento del nacimiento APGAR normal, peso: 1800 gr, perímetro cefálico: 41 cm, con varios hallazgos dismórficos, hospitalizada durante 18 días en incubadora por bajo peso al nacer. Al mes de edad se realizó cariotipo con bandas G, que mostró 47,XX + 18. Se analizaron 20 células en metafase y en todas se encontró un cromosoma 18 adicional.

PA: Paciente de sexo femenino de 7 años de edad que llega a consulta a clínica de en el servicio de dismorfología y genética, presentó: talla 105cm, peso <16,8 kg, perímetro cefálico 50cm en cual inicia sintomatología de náuseas y vómitos de contenido gástrico más de 5 veces al día hace 3 días anteriores.

SV Y EF: TA: 80/60 FC: 120 RESP: 23 TEMP: 36.5. C° SPO2%: 95

Los hallazgos dismórficos observados al examen físico fueron: asimetría facial con microsomía facial derecha, depresión bitemporal, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, estrabismo, alas de la nariz hipoplásicas, puente nasal alto, filtro nasal y surcos nasolabial y mentolabial poco marcados; en la cavidad oral se observó paladar profundo en forma de cúpula, macroglosia relativa con indentaciones en el

borde de la lengua, atrición generalizada por bruxismo diurno; en la boca presentó 8 dientes superiores deciduos y 10 dientes inferiores, de estos últimos 4 correspondían a los incisivos permanentes, los demás eran deciduos; no se observaron incisivos centrales superiores y primeros molares superiores e inferiores. Además, la paciente presentó pectus carinatum insinuado, hipoplasia de radio y ulna, hipoplasia del tenar, pliegue palmar único, braquidactilia del quinto y primer dedo, hipoplasia de la uña del quinto dedo, halux ancho bilateral; labios menores y mayores hipoplásicos.

Análisis: Se refiere una de las manifestaciones clínicas y el pronóstico del paciente con trisomía 18 es de gran importancia para el cuidado neonatal y la toma de decisiones para realizar procedimientos invasivos, como cirugía de corazón o resucitación cardiopulmonar. El diagnóstico temprano es importante para la toma de decisiones médicas. Los problemas comunes que pueden causar náuseas y vómitos incluyen: Alergias a los alimentos. Infecciones estomacales o intestinales, como la "gastroenteritis vírica epidémica" o la intoxicación alimentaria. Devolución de los contenidos estomacales (alimento o líquido) (también llamado reflujo gastroesofágico o ERGE).

Dx: Síndrome de Edwards (trisomía 18), gastroenteritis vírica epidémica.

Plan: El tratamiento debe incluir medidas ortopédicas posturales, estimulación general del paciente, medidas de prevención y tratamiento precoz de las complicaciones y proporcionar información adecuada y apoyo familiar. Ya que no hay ningún tipo de tratamiento específico para la trisomía 18.

Justificación:

El reciente desarrollo de pruebas prenatales no invasivas de secuencia paralela masiva de ADN fetal de células libres circulando en sangre periférica materna, representa una nueva era de tamizaje prenatal. Estos fragmentos de ADN son derivados de células de citotrofoblasto apoptótico. Varios estudios muestran que el análisis de cffDNA puede detectar 99% de los casos de trisomía 21, 97% de trisomía 18 y 92% de trisomía 13, con falsos positivos de aproximadamente 0.1%, 0.2% y 0.2% respectivamente.

Sin embargo, estos estudios fueron retrospectivos y realizados en población con riesgo alto y edad materna avanzada (≥ 35 años de edad).¹³⁻¹⁵ Estos estudios complementarios no se le realizaron a la paciente cuyo caso se está informando, dado que no se dispone de ellos en la institución.

2° Caso Clínico: Síndrome de Down (Trisomía 21)

Paciente: RN Ramon Aguilar

Edad: 5 días

Género: Masculino

Religión: NA

Lugar: Comitán de Domínguez

Lengua: NA

Ocupación: NA

Fam. responsable: Xochil Ramon Aguilar (Madre)

Tel.: 9632241073

P: Se trata de un paciente masculino de cinco días de vida, producto gemelar de la segunda gesta de padres no consanguíneos (madre de 37 y padre de 46 años de edad) sin antecedentes de padecimiento similar en otros miembros de la familia. en cual se queda ingresado por tener efectos cardíacos congénitos (presentes al nacer) de igual con problemas digestivos con apnea del sueño, con presencia de infección de oído y de enfermedad de los ojos.

APP: Embarazo de 35 semanas, obtenido por cesárea, sin datos de hipoxia neonatal. Al nacer, los padres son informados de la presencia de datos dismorfológicos concordantes con el SD.

PA: Paciente recién nacido masculino de cinco días de vida, producto gemelar de la segunda gesta de padres no consanguíneos (madre de 37 y padre de 46 años de edad) sin antecedentes de familiares con mismas alteraciones. en cual se queda ingresado por tener efectos cardíacos congénitos (presentes al nacer) de igual con problemas digestivos con apnea del sueño (trastorno que provoca que deje de respirar repetidamente durante al dormir), con presencia de infección de oído y de enfermedad de los ojos.

SV Y EF: TA: NA FC: 140 RESP: 26 TEMP: 35.6 C° SPO2%: 99

A la exploración física peso 3,050 g (ubicado en el percentil (3), talla 51 cm (entre los 10 y 25), perímetro cefálico 35 cm (entre los 25 y 50), piel marmórea, con ausencia de reflejo de Moro, cráneo braquiocefálico, frente estrecha, fisuras palpebrales oblicuas con el canto externo inclinado hacia arriba, epicanto, puente nasal aplanado, paladar alto y ojival, implantación baja de pabellones auriculares, hipoplasia de hélix en ambos pabellones auriculares, cuello corto, hipertelorismo de

tetillas, acortamiento de manos y dedos, pliegue transverso palmar, clinodactilia de quinto dedo, criptorquidia unilateral derecha, surco no usual entre primer y segundo dedos en región plantar de ambos pies; a la auscultación de región precordial con presencia de soplo. Los estudios de rutina, biometría hemática, química sanguínea y examen general de orina, fueron normales. El perfil tiroideo mostró normalidad y el ecocardiograma dio como resultado tetralogía de Fallot con estenosis infundibular y valvular pulmonar severa. El cariotipo en sangre periférica fue reportado como 46, XY, t(13;14) (q10;q10), +21.

Análisis: Paciente masculino de cinco días de vida, producto gemelar de la segunda gesta de padres no consanguíneos (madre de 37 y padre de 46 años de edad) sin antecedentes de padecimiento similar en otros miembros de la familia. En cual se queda ingresado por tener efectos cardíacos congénitos (presentes al nacer) de igual con problemas digestivos con apnea del sueño, con presencia de infección de oído y de enfermedad de los ojos. Los estudios de rutina, biometría hemática, química sanguínea y examen general de orina, fueron normales. El perfil tiroideo mostró normalidad y el ecocardiograma dio como resultado tetralogía de Fallot con estenosis infundibular y valvular pulmonar severa. El cariotipo en sangre periférica fue reportado como 46, XY, t(13;14) (q10;q10), +21. Se trata de una alteración de trisomía 21 Sx de Down.

Dx: Síndrome de Down (Trisomía 21)

Plan: No existe un tratamiento único y estándar para el síndrome de Down. Los tratamientos se basan en las necesidades, fortalezas y limitaciones físicas e intelectuales de cada persona.

Los servicios tempranos en la vida se enfocan en ayudar a los niños con síndrome de Down a desarrollar todo su potencial. Estos servicios incluyen terapias del habla, ocupacionales y físicas. En general, se ofrecen a través de programas de intervención temprana en cada estado del país. Los niños con síndrome de Down también pueden necesitar ayuda o atención adicional en la escuela, aunque muchos niños asisten a clases regulares

Justificación:

El defecto básico en el SD se relaciona con una distribución defectuosa de los cromosomas, de manera que todos los casos con esta alteración presentan tres copias del cromosoma 21: trisomía 21 regular, llamada también libre u homogénea 47, (XX o XY) +21; trisomía 21 por traslocación 46, (XX o XY) der (14-21 o 21-21) o trisomía 21 por mosaicismo 47, (XX o XY) +21/46, (XX o XY). La segregación de los cromosomas 14 y 21 a partir de un portador de la traslocación balanceada ocurre de manera tal que el cromosoma traslocado se convierte en el rector de las posibilidades de separación de la información genética de los cromosomas en los gametos resultantes, y determina así diferentes probabilidades en el genotipo de la

descendencia. En los últimos años se ha evidenciado la ocurrencia de anomalías citogenéticas en diferentes trastornos, tanto en los malignos como en aquéllos donde el retardo mental es una complicación derivada, y se ha logrado identificar 90% de las anormalidades cromosómicas con el mejoramiento de técnicas de cultivo y métodos de bandeo cromosómico

3° Caso clínico: Síndrome de Williams Beuren

Paciente: Antonio Campos Aguilar

Edad: 2 años 3 meses

Género: Masculino

Religión: NA

Lugar: Comitán de Domínguez

Lengua: NA

Ocupación: NA

Fam. responsable: Citlali Domínguez Aguilar (Madre)

Tel.: 9632241073

P: Paciente de sexo masculino, de 2 años y 3 meses de edad, que ingresa al servicio de urgencias del Hospital Materno Infantil, con cuadro clínico de 36 horas de evolución caracterizado por fiebre no cuantificada, medicada con paracetamol, no cediendo el cuadro con la medicación.

APP: Antecedente de padecer cardiopatía congénita, por lo cual recibe propranolol. Ingresó con diagnóstico de enfermedad febril en estudio mayor de 38 C°. Fue producto del Tercer embarazo de madre de 27 años, obtenido por parto vaginal eutósico a las 37 semanas de gestación, con peso de nacimiento de 2.900 g, datos del perímetro cefálico 35 cms, talla de nacimiento 56 cms, no refiriendo la madre antecedentes prenatales ni perinatólogicos de importancia.

PA: Paciente de sexo masculino, de 2 años y 3 meses de edad, que ingresa al servicio de urgencias, con cuadro clínico de 36 horas de evolución caracterizado por fiebre no cuantificada, medicada con antipirético/analgesico paracetamol 250 mg VO, no cediendo el cuadro con la medicación. Al momento del ingreso peso de 6.7 kg (< percentil 5), talla de 68 cm. (< percentil 5), perímetro cefálico 44 cm. (percentil 10), se evidencia retraso desarrollo psicomotor, no camina, no se sienta, asimismo pobre desarrollo del lenguaje. Vacunas completas para la edad.

SV Y EF: TA: 130/80 FC: 110 RESP: 22 TEMP: 38. C° SPO2%: 97

Al examen físico llama la atención la facies del paciente donde destaca, frente amplia, prominencias periorbitarias, epicanto bilateral, implantación baja de los pabellones auriculares, hélix prominente, orejas ovaladas, nariz chata con punta bulbosa, narinas antevertidas, pestañas largas y rectas, filtrum largo y fino, boca entreabierta, labios gruesos, comisura labial hacia abajo, micrognatia, lo cual da la apariencia de "facies de duende", perfil plano, además de pliegue de piel prominente en la nuca, implantación baja del cabello. Se evidencia poco desarrollo de la masa muscular en los cuatro miembros con predominio de los miembros inferiores, dedos

de los manos anchos y de similar longitud. A la auscultación cardiaca soplo sistólico en borde esternal izquierdo inferior, irradiado hacia borde esternal izquierdo superior y derecho superior, intensidad 4/6. Hipotonía de los miembros inferiores. Resto del examen físico sin particulares. La Radiografía de tórax mostró la presencia de cardiomegalia con índice cardiaco de 0.66 y la ecocardiografía doppler color detectó una estenosis valvular aortica.

Análisis: Se presenta un niño de 2 años y 3 meses de edad, que fue a urgencias que por las características clínicas se concluye que se trata de un síndrome de Williams Beuren y, gastroenteritis aguda por Shigella Flexneri, La Radiografía de tórax mostró la presencia de cardiomegalia con índice cardiaco de 0.66 y la ecocardiografía doppler color detectó una estenosis valvular aortica. LABS un cuadro de leucocitos por infección de EDA. Según la gpc.

Diagnóstico: Síndrome de Williams Beuren, gastroenteritis aguda por Shigella Flexneri,

Plan: Se trata con antibióticos y fue dado de alta en buen estado general con evolución favorable.

Justificación: El síndrome de Williams Beuren se presenta con una frecuencia de 1 en 20.000 a 30.000 nacidos vivos y aparentemente no existe preferencia por sexo o raza. En su gran mayoría se presenta de manera esporádica, aunque se han reportado algunos casos familiares en los que la enfermedad se transmite de forma autosómica dominante, es decir que el riesgo de recurrencia es del 50 %. Como ya mencionamos la causa de este síndrome es una delección en el locus del gen de la elastina localizado en 7q11.23, la que se denomina submicroscópica ya que no se visualizan bien los cromosomas al microscopio, que está presente en alrededor del 95 % de los pacientes portadores de esta enfermedad.

4° Caso Clínico **Síndrome de Holt-Oram**

Paciente: Miguel Angel Campos Aguilar

Edad: 1 año

Género: Masculino

Religión: NA

Lugar: Comitán de Domínguez

Lengua: NA

Ocupación: NA

Fam. responsable: Norma Campos Aguilar (Madre)

Tel.: 9632241073

P: Paciente del sexo femenino, eutrófica, de un año de edad; producto único de la primera gesta, normoevolutiva con control prenatal. Padre de 28 años de edad y madre de 27 años sanos. Consanguíneos ascendientes en tres generaciones sanos, sin antecedentes de CC o MO, única o asociadas en cual ingresa por alteraciones en la FC con antecedente de síndrome cardiomiélico con malformaciones cardíacas y alteraciones de las extremidades superiores como pulgares ausentes, hipoplásicos, distalmente emplazados o trifalángicos.

APP: Paciente con nacido por cesárea electiva debida a desproporción feto-pélvica en la semana 38 de gestación. Peso al nacer 3 400 g. Talla 50 cm. Apgar 9-9 en tiempos convencionales. Se diagnosticó MO: sindactilia en dedos índice y medio de la mano derecha asociada a CC manifestada por cianosis y soplo precordial desde su nacimiento grado I, precordio normodinámico, valoración de Silverman cero. El ecocardiograma (ECG) al segundo día de vida post-natal mostró obstrucción pulmonar con un gradiente transpulmonar de 72 mm Hg. Se le realizó cateterismo cardíaco para evaluar plastia valvular pulmonar con balón, llevándose a cabo sin complicaciones.

PA: Paciente del sexo femenino, eutrófica, de un año de edad; producto único de la primera gesta, normoevolutiva con control prenatal. Consanguíneos ascendientes de los padres en tres generaciones sanos, sin antecedentes de CC o MO, única o asociadas en cual ingresa por alteraciones en la FC con antecedente de síndrome cardiomiélico con malformaciones cardíacas y alteraciones de las extremidades superiores como pulgares ausentes, hipoplásicos, distalmente emplazados o trifalángicos.

SV Y EF: TA: 120/70 FC: 50 RESP: 26 TEMP: 35.9 C° SPO2%: 78

Se refiere a paciente cual se mantiene con múltiples sintomatologías en cual a su ingreso signos vitales tiene una saturación 78% con FiO₂ ambiental, cianosis grado

I, hipocratismo discreto, soplo sistólico eyectivo en tercer espacio intercostal izquierdo grado II/VI y soplo continuo en segundo espacio intercostal izquierdo. Se evaluó el crecimiento del ventrículo derecho, favorecido al disminuir el grado de obstrucción en su tracto de salida con la plastia valvular neonatal. Se inició propranolol 1.5 mg/kg/día, vía oral cada ocho horas, con el propósito de disminuir la progresión de la hipertrofia muscular del ventrículo derecho. Se consideró, de acuerdo a la remodelación ventricular derecha, la necesidad de ampliación quirúrgica del tracto de salida del ventrículo derecho. En el seguimiento mediato se diagnosticó enfermedad por reflujo esófago-gástrico grado I-II; mejoró con posición de Fowler, dieta semisólida y fórmula anti-reflujo con 21 calorías por onza. Evolución: al tercer mes de edad post-natal en seguimiento por su estado hemodinámico post-plastia valvular neonatal; el ecocardiograma de control mostró hipoplasia moderada de ventrículo derecho (SDHVD). Se observó adecuado crecimiento pondo-estatural con incremento de la cianosis al esfuerzo y fatiga para alimentarse, saturación con aire ambiente 70%, soplo de estenosis pulmonar sin cambios; no se escuchó soplo de ducto arterioso por cierre espontáneo.

El ECG mostró: ritmo sinusal, eje QRS a 110 grados, ausencia de fuerzas derechas con hipertrofia de ventrículo izquierdo y crecimiento atrial derecho. Al séptimo mes de edad se observó con cianosis grado II y saturación 70%; se realizó cateterismo cardiaco sin complicaciones, comprobando: 1. Estenosis infundibular pulmonar severa; 2. Ventrículo derecho hipoplásico. Se decidió cirugía paliativa de CC, previa autorización informada a los padres, a la edad de ocho meses y con un peso de 8 900 g

Análisis: Paciente del sexo femenino, eutrófica, de un año de edad; producto único de la primera gesta, normoevolutiva con control prenatal. en cual ingresa por alteraciones en la FC con antecedente de síndrome cardiomiélico con malformaciones cardíacas y alteraciones de las extremidades superiores como pulgares ausentes, hipoplásicos, distalmente emplazados o trifalángicos. Se informa un caso del SHO "por mutación de *novo*" en un lactante del sexo femenino con malformación ósea (MO); sindactilia en mano derecha, asociada con cardiopatía congénita (CC), hipoplasia de ventrículo derecho y estenosis pulmonar infundibular con persistencia del ducto arterioso y comunicación interauricular.

La mejoría neonatal fue obtenida por plastia endovascular de la arteria pulmonar. Al octavo mes de edad se realizó plastia del tracto de salida del ventrículo derecho; infundibular-anular, con buena evolución. Los antecedentes familiares en consanguíneos, 3 generaciones investigadas con MO y CC única o asociadas, fueron negativos. Se discute la importancia de genes, cromosomas y factores ambientales en la etiopatogenia del SHO por mutación de *novo*.

Diagnóstico: Síndrome de Holt-Oram

Plan: No existe tratamiento curativo de la afección, las medidas terapéuticas se basan en mejorar la función cardíaca, si es necesario mediante cirugía, y en el tratamiento de las malformaciones de miembros superiores mediante medidas rehabilitadoras, con la finalidad de mejorar la función.

Justificación:

La mortalidad por CC complejas en el SHO en el primer año de vida era hace dos décadas de 30%, la cirugía endovascular temprana y la "cardiociugía electiva-paliativa", permiten en la actualidad una supervivencia en mejores condiciones clínicas y hemodinámicas con pronóstico vital a mediano y largo plazo más favorable.

En México, la tasa de malformaciones congénitas es de 15 x 1 000 neonatos vivos, la frecuencia depende de la sinergia con factores ambientales que disminuyen el umbral teratogénico; otras anomalías en cromosomas y genes determinan la incidencia y frecuencia familiar. Taussig encontró incidencia de CC en consanguíneos de 1.5 a 2.4%, una cifra comparativamente cuatro a siete veces mayor de la observada en no consanguíneos.

5° Caso Clínico **Pie Equino varo**

Paciente: Miguel Angel Campos Aguilar

Edad: 1 año

Género: Masculino

Religión: NA

Lugar: Comitán de Domínguez

Lengua: NA

Ocupación: NA

Fam. responsable: Norma Campos Aguilar (Madre)

Tel.: 9632241073

P: Se trata de un paciente masculino de 3 años, llevado a consulta de ortopedia infantil del Instituto de Ortopedia Infantil por presentar persistencia de una deformidad en pie derecho equinovaro luego de haber sido tratado quirúrgicamente.

APP: se refiere a paciente que es producto de primera gestación, embarazo controlado y parto vaginal sin complicaciones. Hay un antecedente de pie equinovaro congénito derecho. A los 17 meses fue tratado mediante una liberación posterior interna ampliada, luego de lo cual presentó lesión de los colgajos de la piel, úlcera por presión en pie y persistencia de la deformidad.

SV Y EF: TA: 110/80 FC: 85 RESP: 21 TEMP: 36.5 C° SPO2%: 98

En el examen físico inicial se evidenció un pie equinovaro aducto rígido, cicatriz de 10 cm de longitud, retraída en región medial y posterior del pie, y anterior de tobillo derecho. Dada la rigidez de la deformidad y la condición de la piel, se decidió realizar manipulaciones y enyesado con el método de Ponseti para corregir gradualmente las deformidades. Con este método no se obtuvo una corrección significativa. El departamento de cirugía plástica consideró que no era candidato para uso de expansores tisulares y que la cirugía correctiva debía ser realizada por ortopedia de manera que se intentaran avanzar colgajos locales.

Entonces, se optó por usar un sistema de fijación externa circular de Ilizarov para corregir la deformidad de manera gradual y así evitar los riesgos y complicaciones de una corrección aguda. Luego de 1 año se le colocó el fijador externo simplificado de manera percutánea, bajo anestesia general y regional. Durante la hospitalización se controló el dolor, se evaluó la perfusión distal y el estado neurológico de la extremidad. El manejo ambulatorio se realizó con analgésico e indicaciones para la corrección a una velocidad de 1/4 de vuelta cada 6 horas. Luego de 1 mes se puso de manifiesto la adecuada preparación de los tejidos blandos y la mejoría de la

posición del pie. Se programó la retirada del fijador y la corrección de la deformidad residual mediante liberación peritalar total con la técnica de Turco. La preparación previa del pie con el fijador modificado permitió la corrección de la deformidad sin complicaciones neurovasculares, así como un cierre primario de la piel. La estadía intrahospitalaria fue de 2 días para manejo del dolor, vigilancia del estado neurológico y perfusión distal, y se le dio egreso con analgesia y control.

Análisis: Asiste a control a los 13 días postoperatorios, donde se considera pertinente que continúe 6 semanas de inmovilización con bota de yeso. A las 6 semanas acude a control, se observa adecuada evolución y mejoría en las condiciones de los tejidos blandos respecto al inicio del tratamiento y corrección significativa de la deformidad. Se le retira yeso inguinopédico y se le deja con bota de yeso corta que se retiró 1 mes después, tras obtener un pie plantigrado.

Diagnóstico: Pie Equino varo

Plan: El tratamiento suele ser exitoso. Consiste en estirar y aplicar un yeso (método Ponseti), o estirar y vendar (método francés). Algunas veces, se necesita cirugía.

Justificación: El pie equinovaro es una deformidad frecuente en la ortopedia infantil. El método de Ponseti es el tratamiento de elección en la mayoría de casos. El tratamiento quirúrgico suele ser necesario cuando la rigidez y la deformidad son marcadas.

En estos casos, la corrección aguda puede poner en riesgo las estructuras neurovasculares y asociarse con dificultades para cerrar la herida. En estas situaciones es deseable una corrección gradual previa a la cirugía, que puede lograrse con fijadores circulares, pero los montajes son complejos y aparatosos, lo que limita su aplicación, especialmente en pies pequeños. Para el tratamiento de estos pies diseñamos un montaje simplificado con las piezas del fijador circular de tipo Ilizarov.

Esta modificación permite la corrección gradual de la deformidad, independientemente del grado de rigidez y del tamaño del pie. Presentamos el caso de un paciente masculino de 3 años con diagnóstico de pie equinovaro congénito recidivado que se ha tratado con este montaje y, posteriormente, con una liberación peritalar total.

Conclusión

El avance de los estudios genéticos permite, cada vez más, comprender los mecanismos y la significación de la herencia biológica y de sus trastornos, permitiéndonos conocer con mayor precisión la causa y el mecanismo fisiopatológico de enfermedades, facilitando de esta manera su abordaje diagnóstico y terapéutico.

Bibliografía

Revista de Sanidad Militar. (Octubre de 2018). <https://www.imbiomed.com.mx/>. Obtenido de articulo.php?id=17999.

