



Casos Clínicos

Javier Jiménez Ruiz

Cuarto Parcial

Genética Humana

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Licenciatura en Medicina Humana

3° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas; a 28 de junio de 2024

Caso clínico 1

Tortícolis Muscular Congénita

Paciente varón recién nacido de 2 semanas de vida extrauterina sin antecedentes de interés, que fue remitido por su pediatra a consulta de rehabilitación por actitud de la cabeza en inclinación derecha. En la exploración física destacaba actitud de inclinación de la cabeza a la derecha con rotación de la barbilla a la izquierda, con recorrido articular.

Diagnóstico

1. Historia Clínica:

- Generalmente se detecta en las primeras semanas de vida.
- Los padres pueden notar una inclinación anormal de la cabeza o una limitación en el rango de movimiento del cuello.

2. Examen Físico:

- Se observa una inclinación de la cabeza hacia el lado afectado y rotación del mentón hacia el lado opuesto.
- Palpación del ECM para identificar cualquier engrosamiento o masa (nódulo).

3. Estudios de Imagen:

- Ultrasonido: Puede ser útil para confirmar el diagnóstico y evaluar la extensión del acortamiento muscular.
- Radiografías: Para descartar otras causas de tortícolis, como anomalías vertebrales.

Tratamiento

1. Fisioterapia:

- Ejercicios de estiramiento pasivo y activo para el ECM.
- Fortalecimiento de los músculos del cuello.
- Técnicas de posicionamiento para favorecer la movilidad y simetría.

2. Uso de Dispositivos:

- En casos más severos, se pueden usar dispositivos ortopédicos para ayudar a mantener la cabeza en una posición correcta.

3. Cirugía:

- Reservada para casos que no responden a la fisioterapia después de 6 a 12 meses de tratamiento conservador.
- Procedimientos quirúrgicos incluyen la liberación del ECM.

Pronóstico

- La mayoría de los bebés con TMC responden bien a la fisioterapia y tienen una recuperación completa con un rango de movimiento normal del cuello.
- La intervención temprana es crucial para mejorar los resultados y prevenir complicaciones, como la asimetría facial.

Caso clínico 2

Deformidad de Sprengel

Historia Clínica

Paciente femenino de 8 años de edad es traída por su madre a consulta por una asimetría visible en los hombros desde el nacimiento. La madre menciona que ha notado que el hombro derecho está más elevado que el izquierdo y que la movilidad del brazo derecho parece limitada en comparación con el izquierdo.

Antecedentes Personales

- No alergias conocidas
- Desarrollo psicomotor normal
- No antecedentes de traumatismos ni cirugías previas

Historia Familiar

- No antecedentes familiares de deformidades congénitas o esqueléticas

Examen Físico

- Inspección: Asimetría en la altura de los hombros, con el hombro derecho elevado.
- Palpación: Escápula derecha elevada y adosada a la columna.
- Movilidad: Limitación en la abducción y elevación del brazo derecho.
- Espina dorsal: Sin evidencias de escoliosis.
- Otros: No se observan otras anomalías visibles en la exploración física.

Estudios de Imagen

- Radiografía: Elevación de la escápula derecha, con una escápula que se encuentra más superior y medial de lo normal. Ausencia de anomalías vertebrales asociadas.
- Resonancia Magnética (si es pertinente): Confirma la posición elevada de la escápula derecha y evalúa la presencia de posibles fusiones vertebrales.

Diagnóstico

- Deformidad de Sprengel en el hombro derecho.

Tratamiento Propuesto

- Terapia Física: Para mejorar la movilidad y fortalecer los músculos del hombro.
- Cirugía: Indicada si la limitación funcional es significativa o si hay un impacto estético considerable. Posible resección de hueso y corrección mediante técnicas como la escapulectomía parcial y procedimientos para descender la escápula.

Pronóstico

- Conservador: La terapia física puede ayudar a mejorar la función y disminuir la asimetría.
- Quirúrgico: Mejora estética y funcional significativa, aunque los riesgos quirúrgicos deben considerarse cuidadosamente.

Caso clínico 3

Espina Bífida Oculta

Paciente:

- Nombre: Juan Pérez
- Edad: 8 años
- Sexo: Masculino

Historia Clínica:

Juan es un niño de 8 años que acude a consulta acompañado de su madre. La madre refiere que Juan ha tenido problemas recurrentes de incontinencia urinaria y ocasionalmente de incontinencia fecal. Comenta que estos síntomas han estado presentes desde que Juan era pequeño, pero se han vuelto más frecuentes y notorios en los últimos meses. Además, menciona que Juan se queja a veces de dolor en la parte baja de la espalda.

Antecedentes Médicos:

- Embarazo a término sin complicaciones.
- Desarrollo motor dentro de los rangos normales, aunque con cierta dificultad para correr y saltar.
- No antecedentes de enfermedades neurológicas o traumatismos significativos.

Examen Físico:

- Peso y talla dentro de los percentiles normales.
- Se observa una ligera hendidura en la piel sobre la región lumbar baja, cubierta por un pequeño mechón de pelo.
- Reflejos tendinosos profundos normales en miembros superiores y disminuidos en miembros inferiores.
- Fuerza muscular: disminuida en miembros inferiores.
- Marcha: marcha ligeramente inestable.

Estudios de Imagen:

- Radiografía de la columna lumbar: se observa un defecto en los arcos vertebrales de L5 y S1.
- Resonancia Magnética (RM) de columna lumbar: se confirma la presencia de espina bífida oculta con tethered cord (médula anclada).

Diagnóstico:

Espina Bífida Oculta con Médula Anclada.

Plan de Manejo:

1. Referir al paciente a neurocirugía pediátrica para evaluación y posible intervención quirúrgica.
2. Terapia física para mejorar la fuerza y la coordinación muscular.
3. Evaluación y manejo urológico para la incontinencia urinaria.
4. Educación y apoyo familiar para entender la condición y su manejo a largo plazo.

Caso clínico 4

Atresia Esofágica con fístula traqueoesofágica distal

Datos del Paciente

- Nombre: Mateo García
- Edad: 1 día
- Sexo: Masculino
- Peso al nacer: 2.8 kg
- Historia Familiar: Sin antecedentes relevantes
- Gestación: A término, sin complicaciones durante el embarazo
- Parto: Vaginal, sin complicaciones

Motivo de Consulta

Neonato con dificultad para alimentarse, sialorrea excesiva y episodios de cianosis desde el nacimiento.

Historia Clínica

Mateo nació sin complicaciones aparentes, pero inmediatamente después del nacimiento se observó una notable dificultad para alimentarse. Los intentos de lactancia fueron infructuosos, ya que el neonato presentaba tos y cianosis al intentar tragar. Además, se notó una cantidad significativa de saliva acumulada en la boca, lo que sugirió una posible obstrucción esofágica.

Examen Físico

- Signos Vitales: Estables
- Auscultación Pulmonar: Normal, sin ruidos adventicios
- Cianosis: Episódica, asociada con la alimentación
- Sialorrea: Presente
- Abdomen: Distendido, suave al tacto

Estudios Diagnósticos

1. Radiografía de Tórax y Abdomen: Se insertó una sonda nasogástrica que no pudo avanzar más allá de los 10-12 cm, y se observó acumulación de aire en el intestino, lo que sugiere la presencia de una fístula distal.
2. Fluoroscopia: Confirmó la atresia esofágica con fístula traqueoesofágica distal.

Diagnóstico

- Atresia esofágica con fístula traqueoesofágica distal (tipo C)

Tratamiento

1. Medidas Iniciales:

- Colocación de sonda de doble luz para aspiración continua de secreciones.
- Posicionamiento del neonato en decúbito lateral izquierdo con la cabeza elevada para minimizar el riesgo de aspiración.
- Nutrición parenteral total (NPT).

2. Intervención Quirúrgica:

- Procedimiento: Reparación primaria de la atresia esofágica con cierre de la fístula traqueoesofágica.
- Técnica: Toracotomía derecha, disección y ligadura de la fístula, anastomosis término-terminal del esófago.

3. Postoperatorio:

- Monitoreo en unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN).
- Mantener aspiración de secreciones y soporte ventilatorio si es necesario.
- Inicio gradual de alimentación enteral según tolerancia.

Pronóstico

El pronóstico es generalmente bueno con una intervención quirúrgica temprana y adecuada. La mayoría de los neonatos se recuperan bien, aunque se debe vigilar por posibles complicaciones a largo plazo, como estenosis esofágica o reflujo gastroesofágico.

Seguimiento

- Monitoreo regular para evaluar el crecimiento y desarrollo.
- Evaluaciones periódicas para detectar posibles complicaciones relacionadas con la cirugía.

Caso clínico 5

Pie equinovaro congénito

Datos del Paciente

- Nombre: Juan Pérez
- Edad: 3 días
- Sexo: Masculino
- Motivo de Consulta: Evaluación inicial en la consulta de pediatría tras el nacimiento.

Historia Clínica

Juan es un recién nacido a término, producto de un embarazo sin complicaciones. La madre refiere que el embarazo fue controlado y que no hubo exposición a teratógenos ni infecciones prenatales conocidas. El parto fue vaginal y no hubo complicaciones. Juan es el primer hijo de la pareja.

Examen Físico

Durante el examen físico neonatal, se observa que Juan presenta una deformidad en ambos pies. Las características incluyen:

- Posición del pie: El pie está en una posición de equinismo (flexión plantar) y varo (inversión del talón).
- Apariencia del pie: El talón está elevado y el antepié está aducido y supinado.
- Movilidad: La movilidad del pie está limitada, con una resistencia significativa al intentar colocarlo en una posición neutral.

Estudios de Imagen

Se realizó una radiografía de ambos pies, confirmando la deformidad estructural consistente con pie equinovaro congénito.

Diagnóstico

Pie equinovaro congénito bilateral.

Plan de Tratamiento

1. Método de Ponseti:

- Semana 1-6: Manipulación semanal del pie seguida de la aplicación de un yeso para corregir progresivamente la deformidad.

- Tendinotomía: En la mayoría de los casos, se realizará una tenotomía percutánea del tendón de Aquiles para corregir el equinismo residual.

- Ortesis: Uso de una férula de abducción del pie (Dennis-Browne) después de la fase de yeso, para mantener la corrección lograda.

2. Seguimiento:

- Evaluaciones periódicas para asegurar el mantenimiento de la corrección.

- Monitoreo del desarrollo y función del pie durante el crecimiento.

Consideraciones Adicionales

- Educación a los Padres: Es crucial educar a los padres sobre la importancia del cumplimiento con el tratamiento, especialmente con el uso de la férula después de la fase de yeso.

- Pronóstico: Con un tratamiento adecuado y seguimiento, el pronóstico para niños con pie equinovaro congénito es generalmente bueno, permitiendo un desarrollo normal de la marcha y la función del pie.

Resumen

Juan Pérez, un recién nacido, ha sido diagnosticado con pie equinovaro congénito bilateral. Se iniciará el tratamiento con el método de Ponseti para corregir la deformidad y asegurar un desarrollo normal de sus pies.

Bibliografía

Castillo Ruiz V. Genética clínica (1° ed.). 2012