



Casos clínicos

Briseida Guadalupe Torres Zamorano

Cuarto Parcial

Genética Humana

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Licenciatura en Medicina Humana

3° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas; a 27 de junio de 2024

CASO CLÍNICO 1 Distrofia muscular Duchenne

Paciente pediátrico de 5 años que acude con motivo de consulta, por un retraso en el desarrollo motor, dificultad para correr y subir escaleras, en los antecedentes personales, Nacido a término, sin complicaciones neonatales, desarrollo normal hasta los 2 años, sin antecedentes de enfermedades graves, en los antecedentes familiares, Tío materno con diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne, en el examen físico, en la inspección Marcha de puntillas, con lordosis lumbar pronunciada. Hipertrofia de los músculos de las pantorrillas (pseudo hipertrofia).

Palpación: Músculos de las pantorrillas firmes al tacto, en la movilidad dificultad para levantarse del suelo sin ayuda (signo de Gowers positivo), Debilidad proximal de los músculos de las extremidades inferiores y superiores.

Pruebas específicas: (Prueba de Gowers) Positiva, se observa que el paciente usa sus manos y brazos para "escalar" sobre sus propias piernas al levantarse del suelo, Evaluación de la fuerza muscular, Debilidad significativa en los músculos proximales de las extremidades inferiores y superiores.

Laboratorio y Estudios Complementarios: CPK (Creatina Fosfoquinasa): Elevada (10 veces el valor normal), en el estudio genético se hace la confirmación de la mutación en el gen DMD que codifica la distrofia.

Diagnóstico: Distrofia muscular de Duchenne.

Tratamiento: Inmediato se da Inicio de terapia con corticosteroides, para retrasar la progresión de la debilidad muscular, en conjunto con Rehabilitación, fisioterapia y terapia ocupacional para mantener la movilidad y prevenir contracturas, en el plan de Seguimiento,

Reevaluación: Controles periódicos con un neurólogo especializado en enfermedades neuromusculares

Cardiología: Evaluación cardiológica regular para monitorear la función cardíaca y tratar cualquier cardiomiopatía asociada

Ortopedia: Seguimiento con ortopedista para monitorear la aparición de contracturas y escoliosis.

Genética: Asesoramiento genético para la familia.

CASO CLÍNICO 2

Alteración congénita muscular

Paciente pediátrico, lactante menos de 2 semanas de vida, que acude con padres a consulta por Motivo de Hipotonía generalizada y dificultades para alimentarse desde el nacimiento, en los antecedentes recabados por los padres, Nacido a término, parto vaginal sin complicaciones en el peso al nacer fue de 3,2 kg, con un Apgar 8 al minuto, 9 a los 5 minutos, en sus antecedentes familiares, No hay antecedentes familiares de enfermedades neuromusculares conocidas, en el examen Físico, en su Inspección, Aspecto flácido y posición en "rana" debido a la hipotonía, Ausencia de movimientos espontáneos vigorosos, en Palpación, Músculos blandos al tacto, con disminución del tono muscular generalizado, Movilidad, Movimientos espontáneos limitados y débiles, Reflejos tendinosos profundos disminuidos o ausentes, en sus Pruebas específicas se hizo una Prueba del tirón axial, La cabeza del recién nacido cae hacia atrás cuando se le tira de los brazos, indicando hipotonía, Prueba de la marcha plantar, Respuesta débil o ausente al estímulo plantar.

Laboratorio y Estudios Complementarios: CPK (Creatina Fosfoquinasa): Puede estar ligeramente elevada o normal.

Electromiografía (EMG): Puede mostrar signos de miopatía.

Biopsia muscular: Muestra histopatológica que puede revelar cambios estructurales específicos, como vacuolas o fibras anormales.

Estudio genético: Identificación de mutaciones en genes asociados a miopatías congénitas (p. ej., mutaciones en el gen RYR1 para miopatía central core, mutaciones en el gen SEPN1 para miopatía de rigidez de la columna), Diagnóstico: Miopatía congénita (específica según hallazgos genéticos y de biopsia muscular)

Fisioterapia: Terapia física temprana para ayudar a desarrollar la fuerza muscular y mejorar el tono.

Multidisciplinario: Coordinación con un equipo de cuidados paliativos, neurología pediátrica, genética y terapia ocupacional para el manejo integral del paciente.

Plan de Seguimiento: Reevaluación, Controles periódicos con un neurólogo pediátrico especializado en enfermedades neuromusculares.

Cardiología y Neumología: Evaluaciones regulares para monitorear la función cardíaca y pulmonar.

Genética: Asesoramiento genético para los padres y posibles estudios en hermanos u otros familiares.

Intervenciones tempranas: Programas de intervención temprana para ayudar con el desarrollo motor y cognitivo.

CASO CLÍNICO 3 Luxación de cadera

Paciente femenino de 70 años que acude a consulta al servicio de traumatología, por dolor agudo en la cadera derecha tras una caída en su domicilio, en sus antecedentes personales, se encuentra hipertensión arterial controlada con medicación, Osteoporosis diagnosticada hace 5 años, No fumadora, Antecedentes familiares, refiere madre con antecedentes de fractura de cadera a los 75 años, en el examen Físico, Inspección, Deformidad y equimosis en la región de la cadera derecha. Palpación: Dolor intenso a la palpación de la cadera derecha, especialmente sobre el trocánter mayor.

Movilidad: Movimientos activos y pasivos muy limitados debido al dolor. Imposibilidad para cargar peso sobre la extremidad afectada.

Imágenes Diagnósticas: Fractura del cuello femoral derecho con desplazamiento.

Diagnóstico: Fractura de cuello femoral derecho.

Tratamiento: Inmediato: Ingreso hospitalario y analgesia adecuada, quirúrgico, Artroplastia total de cadera o fijación interna (según la evaluación del cirujano ortopédico y la condición general de la paciente).

Posterior: Movilización temprana con ayuda de fisioterapia para evitar complicaciones como trombosis venosa profunda.

Plan de Seguimiento: Reevaluación con control radiológico postoperatorio para verificar la correcta alineación y fijación de la prótesis o fractura.

Rehabilitación: Programa de fisioterapia intensiva para recuperar la movilidad y la fuerza de la extremidad afectada.

Prevención: Evaluación y tratamiento de la osteoporosis para prevenir futuras fracturas. Educación sobre medidas de seguridad en el hogar para evitar caídas.

CASO CLÍNICO 4 Luxación de rodilla

Paciente masculino de 32 años, con Motivo de Consulta de Dolor intenso en la rodilla derecha tras accidente de tráfico.

Historia de la Enfermedad Actual: El paciente refiere que fue atropellado por un automóvil mientras cruzaba la calle. Inmediatamente después del impacto, experimentó un dolor intenso en la rodilla derecha, acompañado de una deformidad visible. Qué No pudo ponerse de pie ni mover la rodilla debido al dolor. En los Antecedentes Médicos: Sin antecedentes de enfermedades crónicas, Sin cirugías previas en la rodilla, No alergias conocidas. Medicamentos Actuales: Ninguno.

Historia Familiar:- Sin antecedentes relevantes. En el Examen Físico: Signos Vitales: Tensión arterial: 130/85 mmHg, Frecuencia cardíaca: 98 latidos por minuto, Frecuencia respiratoria: 20 respiraciones por minuto, Temperatura: 37.2°C

Inspección: Deformidad visible de la rodilla derecha, Hinchazón y equimosis alrededor de la articulación, La pierna está en posición de rotación externa y flexión leve.

Palpación: Dolor intenso a la palpación sobre la rodilla, Sensación de vacío en la línea articular.

Evaluación Neurovascular: Pulsos pedio y tibial posterior presentes pero disminuidos, Sensación intacta en el pie y dedos, Movimiento limitado debido al dolor.

Rango de Movimiento: No evaluable debido al dolor y la deformidad.

Estudios de Imagen, Radiografía de Rodilla: Confirma la luxación de la rodilla, No se observan fracturas asociadas.

Resonancia Magnética (RM): Lesión completa del ligamento cruzado anterior (LCA) y del ligamento cruzado posterior (LCP), Desgarro del menisco medial, Lesión parcial del ligamento colateral medial (LCM).

Diagnóstico: Luxación de rodilla derecha con lesión completa del LCA y LCP, desgarro del menisco medial y lesión parcial del LCM.

Manejo Inicial 1. Reducción Inmediata: Realizada bajo sedación consciente, Técnica cerrada aplicada con éxito, Confirmación mediante radiografía post-reducción.

2. Inmovilización: Colocación de férula inmovilizadora, Reposo con elevación y aplicación de hielo.

3. Evaluación Post-Reducción: Pulsos pedio y tibial posterior presentes y simétricos, Sensibilidad y movimiento conservados.

Tratamiento Definitivo 1. Ortopédico: Fisioterapia inicial para control del dolor y mantenimiento de la movilidad, Evaluación continua de la estabilidad articular.

CASO CLÍNICO 5 Luxación de hombro

Paciente masculino de 25 años, que acude al servicio de traumatología con dolor intenso en el hombro derecho tras una caída durante un partido de baloncesto, en los antecedentes personales el paciente no refiere enfermedades crónicas, no fumador, sin antecedentes de luxaciones previas, en los antecedentes familiares se encuentra sin antecedentes relevantes.

Examen Físico: Inspección: Hombro derecho con deformidad evidente, con pérdida del contorno normal del hombro, en la palpación dolor intenso a la palpación sobre la cabeza humeral y en la región del deltoides, en la movilidad, se encuentra activos y pasivos muy limitados debido al dolor. Incapacidad para realizar abducción o rotación externa.

Imágenes Diagnósticas: Radiografía de hombro, Desplazamiento anterior de la cabeza humeral, confirmando luxación anterior del hombro.

Diagnóstico: Luxación anterior de hombro derecho.

Tratamiento: Inmediato: Reducción cerrada de la luxación bajo sedación o anestesia local.

Plan de Seguimiento: Reevaluación, Control radiológico para confirmar la correcta reducción y descartar fracturas asociadas. Rehabilitación: Seguimiento con fisioterapia hasta recuperar la funcionalidad completa del hombro.

Prevención: Educación sobre ejercicios específicos para fortalecer el manguito rotador y estabilizadores del hombro.

Bibliografía

- Castillo Ruiz V. Genética clínica (1° ed.). 2012
- Society (CNS): Ofrecen directrices para el diagnóstico y manejo de trastornos neuromusculares en niños.
- “Congenital Myopathies: An Update” de Wang et al. (Journal of Clinical Medicine, 2018):
- Duchenne and Becker Muscular Dystrophy: A Genetic and Clinical Review” de Mendell et al., publicado en Neurology Clinics (2010)