



Licenciatura en medicina humana

Luis Josué Méndez Velasco

Dr. Adriana Bermúdez Avendaño

Patologías congénitas y alteraciones genéticas

Genética humana

3° "A"

Las patologías congénitas y las alteraciones genéticas son áreas de estudio cruciales en la medicina. Estas condiciones afectan a individuos desde el momento de su nacimiento y pueden tener un impacto significativo en su calidad de vida. A medida que avanzamos en la comprensión de la genética y la biología molecular, se hace cada vez más importante investigar y comprender estas afecciones. Tener un diagnóstico oportuno es crucial para la calidad de vida del paciente, idealmente se debe de realizar desde la vida intrauterino del producto en las visitas de seguimiento en las pacientes embarazadas.

Las patologías congénitas son anomalías estructurales o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y pueden detectarse en el periodo prenatal, en el parto o en la primera infancia. Estas condiciones existen desde el nacimiento o antes y pueden ser causadas por factores genéticos, infecciosos, nutricionales o ambientales. Algunos ejemplos comunes incluyen defectos cardíacos, defectos del tubo neural y el síndrome de Down¹. Por otro lado, las alteraciones genéticas son causadas por mutaciones en el ADN y pueden ser hereditarias o congénitas. Las hereditarias se transmiten de padres a hijos, mientras que las congénitas se presentan desde el nacimiento del niño.

Caso clínico 1.

El síndrome de Turner

Ana, 16 años. Nació a término sin complicaciones significativas. Historia familiar sin antecedentes relevantes de enfermedades genéticas conocidas, ha estado experimentando dificultades emocionales relacionadas con su apariencia física. No ha presentado su primera menstruación, a la exploración física presenta talla baja, pterigium coli, pectus excavatum, implantación baja del cabello, cuello corto y ancho. Nunca ha desarrollado adecuadamente las características sexuales secundarias, como el botón mamario.

Caso clínico 2.

Síndrome de Cri-du-Chat

Paciente femenina de 3 años de edad, llevada a consulta por sus padres debido a retraso en el desarrollo y características faciales distintivas. La madre informa que durante el embarazo no se observaron complicaciones significativas, y el parto fue a término sin incidentes. Al nacimiento, la paciente mostró un llanto débil y agudo, característico del síndrome. A medida que creció, se observó un retraso global en el desarrollo motor y del lenguaje. A los 18 meses, se identificó un retraso en el desarrollo cognitivo y social, con dificultades para mantener el contacto visual y la interacción social con pares y adultos.

Examen físico:

Al examen físico, la paciente presenta características faciales típicas del síndrome de Cri-du-Chat, incluyendo microcefalia, cara redonda con pliegue epicántico, hipertelorismo (ojos ampliamente separados), y una apariencia facial peculiar con una nariz pequeña y puente nasal plano.

Seguimiento y pronóstico:

El pronóstico del síndrome de Cri-du-Chat depende de la severidad de los síntomas y la presencia de complicaciones adicionales como defectos cardíacos congénitos. En general, se espera que la paciente requiera apoyo continuo a lo largo de su vida para alcanzar su máximo potencial en términos de desarrollo y función adaptativa.

Caso clínico 3.

Deformidad de Sprengel

Paciente masculino de 8 años de edad, remitido a consulta por su pediatra debido a una anomalía visible en su hombro derecho desde el nacimiento. Los padres refieren preocupación por la asimetría y la limitación en el movimiento del brazo derecho.

El paciente no tiene antecedentes familiares relevantes para la historia clínica. No hubo complicaciones durante el embarazo ni durante el parto, y el desarrollo motor alcanzó hitos normales para su edad, excepto por la limitación en el movimiento del hombro derecho.

Exploración física:

Al examen físico, se observa una asimetría notable del hombro derecho en comparación con el izquierdo. El hombro derecho está elevado y rotado hacia adelante, con un ángulo anormal entre la espina escapular y la columna vertebral. La movilidad del hombro derecho está limitada, especialmente en la elevación y rotación. Además de la anomalía en el hombro, el paciente presenta un desarrollo físico y cognitivo normal para su edad. No hay otras anomalías evidentes en el examen físico general.

Manejo actual:

El manejo inicial incluye fisioterapia para mejorar la movilidad del hombro y la fuerza muscular circundante. Se considera la posibilidad de intervención quirúrgica para reposicionar la espina escapular y mejorar la función del hombro, dependiendo de la severidad de la deformidad y la respuesta al tratamiento conservador.

Seguimiento y pronóstico:

El pronóstico de la deformidad de Sprengel varía según la severidad de la anomalía y la intervención temprana. Con un manejo adecuado, incluyendo terapia física y posiblemente cirugía, se espera mejorar la función del hombro y reducir la asimetría, permitiendo al paciente mantener una calidad de vida óptima y participar en actividades normales.

Caso clínico 4.

Síndrome de Rubinstein-Taybi

Paciente masculino de 5 años de edad, traído a consulta por sus padres debido a características faciales distintivas y retraso en el desarrollo. Los padres refieren que el niño ha tenido problemas de alimentación desde el nacimiento y ha mostrado dificultades en el aprendizaje y la interacción social. Al examen físico, el paciente muestra características faciales una frente amplia y prominente, cejas densas y arqueadas, ojos separados (hipertelorismo), nariz pequeña con puente nasal ancho, y boca pequeña con labios gruesos. Además, presenta un crecimiento y desarrollo físico más lento en comparación con sus pares.

Examen físico:

El examen revela también anomalías en las extremidades, como dedos y pulgares anchos y cortos (polidactilia parcial), así como anomalías en el tono muscular y retraso en el desarrollo motor.

Evaluación y manejo actual:

El manejo del paciente incluye un enfoque multidisciplinario que abarca terapia ocupacional para mejorar las habilidades motoras finas, terapia del habla para abordar las dificultades en el lenguaje

y la comunicación, y apoyo educativo especializado para adaptarse a las necesidades del aprendizaje del paciente.

Se realizan evaluaciones periódicas para monitorear el crecimiento y desarrollo, así como para detectar y manejar cualquier complicación médica asociada, como problemas cardíacos congénitos o problemas respiratorios.

Seguimiento y pronóstico:

El pronóstico del síndrome de Rubinstein-Taybi varía según la severidad de los síntomas y la presencia de complicaciones asociadas. Con un manejo adecuado y apoyo continuo, se espera que el paciente alcance su máximo potencial en términos de desarrollo y funcionalidad adaptativa.

Caso clínico 5.

Síndrome de Prader-Willi

Paciente masculino de 8 años, traído a consulta por sus padres debido a preocupaciones por su alimentación y comportamiento. Antecedentes familiares no relevantes para la historia clínica. El paciente es el primer hijo de padres sanos y no consanguíneos. Al nacimiento, el paciente presentó hipotonía severa y dificultades en la succión, lo cual requirió alimentación por sonda nasogástrica durante las primeras semanas de vida. A medida que creció, desarrolló un patrón de alimentación compulsiva y hiperfagia notable, lo que llevó a un aumento de peso rápido y obesidad significativa.

A los 5 años, comenzó a mostrar dificultades en el aprendizaje, particularmente en habilidades motoras finas y habilidades sociales. Actualmente, asiste a una escuela especializada que proporciona apoyo educativo individualizado.

Examen físico:

Al examen físico, el paciente presenta una estatura baja para su edad y un índice de masa corporal (IMC) que indica obesidad severa (IMC por encima del percentil 99 para su edad y sexo). La evaluación neurológica muestra hipotonía residual y movimientos estereotipados ocasionales.

Seguimiento y pronóstico:

El pronóstico del síndrome de Prader-Willi varía según la severidad de los síntomas y la adherencia al manejo multidisciplinario. Se espera que el paciente requiera apoyo continuo a lo largo de su vida para prevenir complicaciones relacionadas con la obesidad y mejorar su calidad de vida global.

Conclusiones:

Las enfermedades congénitas son de mucha importancia y detectarlas de manera prematura son indispensables, por lo que se debe de realizar una exploración física adecuada para no pasar por alto los datos de alerta en la niñez. Ocurren durante la vida intrauterina y pueden detectarse en el periodo prenatal, en el parto o en un momento posterior de la primera infancia. La proporción de muertes de menores de 5 años por trastornos congénitos aumenta a medida que la mortalidad por otras causas se controla en ese grupo etario.

Bibliografía:

Del Castillo Ruiz, V., Hernández, R. D. U., & De la Rosa, G. Z. (2014). *Genética clínica*. Editorial El Manual Moderno.