

ALONDRA YULIANA GONZALEZ GORDILLO

DRA. ADRIANA BERMUDEZ AVENDAÑO

CASOS CLINICOS

GENETICA

3° A

Comitán de Domínguez Chiapas a 28 de junio de 2024

INTRODUCCION

Las enfermedades genéticas constituyen un amplio espectro de condiciones médicas que tienen su origen en anomalías en el ADN de un individuo. Estas anomalías pueden afectar desde pequeñas partes del genoma hasta cromosomas completos, y su impacto puede variar desde leves hasta severos, dependiendo de la naturaleza y la ubicación de la mutación genética.

Las patologías genéticas pueden clasificarse en diferentes categorías según su modo de herencia, como autosómicas dominantes, autosómicas recesivas, ligadas al cromosoma X, o pueden ser causadas por mutaciones espontáneas. Ejemplos comunes incluyen la fibrosis quística, la hemofilia, el síndrome de Down y la distrofia muscular, entre muchos otros.

La comprensión de las bases genéticas de estas enfermedades ha avanzado significativamente con el desarrollo de la genética molecular y la secuenciación del ADN, lo que ha permitido no solo diagnosticar mejor estas condiciones, sino también explorar terapias potenciales como la terapia génica.

En esta introducción, exploraremos algunos de los principales tipos de patologías genéticas, con sus respectivas historias clínicas.

CASO CLINICO (TORTICOLIS MUSCULAR CONGENITA)

RN gemelar 1, de parto por vía vaginal, el día 10 de julio 2016, de sexo masculino, peso 2 868 g, talla 49 cm, perímetro cefálico 35, 5 cm, perímetro torácico de 31,5 cm, Apgar normal. Líquido amniótico meconial fluido.

Datos de la madre: edad 36 años, G4P2012, un aborto hace dos años, control prenatal seis veces, Peso preconcepcional 65 kg, peso momentos antes del parto 80 kg, talla 165 cm. Análisis laboratoriales, Presión arterial y Temperatura dentro de los valores referenciales.

Ecografía obstétrica de 06 de julio 2

016: gestación múltiple de 36 semanas 4 días por biometría promedio, ambos fetos en cefálico

Diagnóstico: gestante 4, de 38 semanas por última regla, trabajo de parto fase activa.

Examen físico al nacer: buen estado general con examen físico normal y con indicaciones de pasar a alojamiento conjunto con lactancia materna exclusiva. A las 26 horas de vida se realiza la visita médica al neonato, encontrándose al examen preferencial la inclinación de la cabeza hacia el lado derecho, impresiona cuello corto, se observan asimetría de cara y de cuello.

Asimetría facial: se encuentra la región orbitaria y malar del lado derecho afectado en su desarrollo; asimismo, se observa el compromiso del desarrollo del ángulo mandibular derecho, comparado con el lado izquierdo.

asimetría

Del cuello: se observa inclinación con ligera rotación de la cabeza sobre el lado derecho con hundimiento de la zona del músculo ECM derecho, disminución de la distancia cuello-hombro del lado derecho, mentón lateralizado hacia el lado izquierdo, fosa clavicular derecha con leve depresión, hombro derecho ligeramente elevado y disminución de la movilidad activa y pasiva de la columna cervical

Impresión diagnóstica: Tortícolis muscular congénito derecho de causa postural e intrauterino. Indicación: solicitud de ecografía de cuello de partes blandas, a fin de corroborar el diagnóstico clínico

Diagnósticos: RN de término de 38 semanas. Adecuado para la Edad Gestacional. RN de parto eutócico, gemelar. Informe ecográfico del día 13-07-2016.

Esternocleidomastoideo derecho AP: 3.7 mm T: 13.1 mm

Esternocleidomastoideo izquierdo: AP: 5.2 mm T: 17.0 mm

Conclusión: asimetría de tamaño y ecogenicidad de ambos esternocleidomastoideos

CASO CLINICO (DEFORMIDAD DE SPRENGEL)

Acude a la revisión del Programa de Salud Infantil un lactante de 1 mes de vida. **Antecedentes personales:** en la ecografía fetal del tercer trimestre presentaba dilatación pielocalicial bilateral (derecha: 4,5 mm; izquierda: 4,1 mm). El parto fue por cesárea en la semana 41+4 de gestación por fallo de inducción. Su Apgar fue de 5/9 y precisó reanimación tipo III; permaneció en transición menos de 24 horas. **Antecedentes familiares de interés:** prima hermana paterna con escoliosis congénita. **Exploración:** Peso: 3,960 kg (percentil 25); talla: 53 cm (percentil 50); y perímetro cefálico: 37 cm (percentil 25). Se aprecian un buen estado general, cráneo con fontanela anterior de 1 x 1 cm, plagiocefalia leve, cuello corto con desviación lateral de la cabeza al lado izquierdo y ligera limitación de la movilidad, así como escoliosis congénita cervical. Se observa una asimetría en la parte superior del tórax posterior, con elevación de la escápula izquierda: en la inspección se aprecia un hoyuelo cutáneo en esa escápula, la cual presenta un tamaño inferior y parece más horizontalizada con respecto a la contralateral. El resto de la exploración física y neurológica fue normal.

Ante los hallazgos de escápula elevada, escoliosis, tortícolis y plagiocefalia se decide su derivación al servicio de traumatología del hospital de referencia. Debido a sus antecedentes de dilatación pielocalicial se solicita una ecografía abdominorrenal de control.

En la revisión del cuarto mes la asimetría escapular es más manifiesta, se observa una mayor discrepancia entre el tamaño de ambas escápulas (la derecha mide 7 cm, frente a los 4,5 cm de la izquierda), y la altura del ángulo inferior de ambas dista 2,5 cm. La movilidad del brazo está conservada, aunque existe una limitación de la abducción del hombro izquierdo (activa: 85°; pasiva: 115°). La plagiocefalia ahora es moderada, por lo que se decide derivar al servicio de neurocirugía para valorar ortesis craneal.

Con el fin de confirmar el diagnóstico y descartar otras alteraciones asociadas se le realizan las siguientes pruebas complementarias:

- Ecografía renal: se aprecian una dilatación pielocalicial bilateral de grado II/IV, pelvis renal derecha de 9 mm e izquierda de 1 cm.
- Ecografía de caderas por sospecha de displasia de caderas: sin hallazgos significativos.
- Radiografía de columna completa y escápula se observan alteraciones en la fusión de los cuerpos vertebrales de la columna dorsal alta y la cervical baja.

Para el diagnóstico de la deformidad de Sprengel, en un paciente con sospecha de ella, los primeros estudios que deben realizarse son una radiografía de tórax anteroposterior, que nos permite valorar el desplazamiento de la escápula

CASO CLINICO (ESPINA BIFIDA OCULTA)

Paciente EVG de 11 años de edad, blanca, con antecedentes de cefalea migrañosa, que hace alrededor de un año presentó dolores musculares a repetición con sensación de cansancio en ambas piernas, acompañado en ocasiones de calambres a nivel del tobillo y el pie a predominio del lado derecho. La paciente sufrió una caída en posición sentada que aumentó la sintomatología de forma considerable que le impidió la marcha más allá de 15m de distancia. Al examen físico se encontró contractura de la musculatura paravertebral, maniobras de Lassegue y Bragar positivas a menos de 30° el lado derecho, Lassegue contralateral positivo, disminución significativa del reflejo aquiliano derecho acompañado de disminución de la fuerza para la flexión del grueso articular. Se tuvieron en cuenta los elementos clínicos anteriores, se indicaron radiografías de columna lumbosacra en vistas anteroposterior, lateral y oblicuas, las cuales arrojaron espina bífida a nivel de S1 y vértebra transicional entre L5 y S1. Con estos resultados la paciente fue enviada al departamento de tomografía axial computarizada (TAC) que informó la presencia de los elementos encontrados en las radiografías, además de la confirmación de hernia discal lumbar entre la vértebra transicional y S1.

Con todos los datos obtenidos del examen físico y complementario se consultó el caso con el departamento de neurocirugía del hospital y se decidió la intervención quirúrgica de la paciente.

Once meses después la paciente se mantuvo completamente asintomática y actualmente realiza una vida normal.

CASO CLINICO (ESCOLIOSIS CONGENITA)

Paciente de 7 años en seguimiento por escoliosis congénita desde el nacimiento, que a la exploración presenta hipercifosis toracolumbar con disimetría de miembros inferiores, con giba dorsal derecha y dorsolumbar izquierda. En TAC se observa disrafismo posterior T12-L1 con hemivertebra L1 que produce cifosis en la unión toracolumbar y escoliosis lumbar izquierda, sin hallazgos en la electromiografía. Ante esto se decide tratamiento quirúrgico para reducción y artrodesis. Mediante un abordaje longitudinal de T9 a L3, se realiza la reducción tras la liberación junto con artrodesis con tornillos y triple barra (dejando sin tornillos T12 y L1) con aporte de autoinjerto.

Resultados: En el postoperatorio, se comprueba una evolución clínica correcta con control radiográfico satisfactorio. Al mes, la herida se encuentra con buen aspecto y las pruebas radiológicas presentan una correcta reducción. A los 6 meses, presenta un balance sagital y coronal correcto con mejoría franca de la giba. Al año, no presenta disimetrías ni gibas; y al año y medio, el control tanto clínico como radiológico es correcto.

TX: Usualmente se requiere cirugía, para evitar la progresión y las complicaciones futuras e intervenciones de mayor dificultad y extensión.

CASO CLINICO (PIE EQUINO BARO)

Paciente femenina de 20 meses de edad, remitida por ortopedia para electromiografía, como parte de estudio pre quirúrgico para corrección de pie equinovaro congénito bilateral. La paciente había sido manejada con yesos seriados durante 8 meses sin mejoría. Antecedentes. Perinatales: Producto de tercera gestación, embarazo controlado, parto por cesárea por embarazo prolongado, presentó broncoaspiración con leche materna el primer día de nacida por lo que requirió oxígeno suplementario durante 20 días y manejo con sonda nasogástrica durante una semana por limitación para la ingesta. Neurodesarrollo: llanto débil desde el nacimiento, sostén cefálico a los 5 meses, sedente a los 8 meses, gateo a los 15 meses, bípedo con apoyo a los 18 meses. Patológicos: bronquiolitis que requirió hospitalización a los 3 meses de edad.

Al examen Físico: fascies poco expresivas, llanto débil y boca “en tienda de campaña” (figura 1). Moviliza simétricamente las cuatro extremidades, con debilidad en dorsi y plantiflexores bilateral (fuerza muscular 1/5), arreflexia rotuliana y aquiliana, tono muscular normal y pie equino varo estructurado bilateral.

En el examen de la madre se encuentra fenómeno miotónico en las manos. Se hace diagnóstico de Distrofia miotónica tipo 1 congénita.

TX: 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

CONCLUSION

Las enfermedades genéticas representan un conjunto diverso de trastornos que tienen su origen en mutaciones en el ADN de una persona. Estas condiciones pueden manifestarse de diversas formas y afectar cualquier sistema del cuerpo humano. Su importancia radica en el impacto profundo que tienen en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, así como en el desafío que representan para los sistemas de salud y la sociedad en general.

A través de la investigación continua, se están descubriendo nuevas causas genéticas de enfermedades y desarrollando terapias más precisas y efectivas. Esto no solo promueve avances en medicina genética, sino que también abre puertas hacia una era de tratamientos personalizados y preventivos basados en la genética individual de cada paciente.

En el futuro, el conocimiento y la capacidad para manejar estas enfermedades genéticas seguirán creciendo, ofreciendo esperanza a las personas afectadas y mejorando su calidad de vida a medida que avanzamos hacia enfoques más sofisticados y centrados en el paciente en la atención médica.