



Licenciatura en medicina humana

Carlos Fernando Ruiz Ballinas

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Casos clínicos

Genética Humana

3° "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 28 de junio del 2024.

Historia de la Enfermedad: El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) es una malformación congénita poco común que afecta aproximadamente a 1 de cada 4.500 mujeres. Se caracteriza por la ausencia parcial o total del útero, la vagina y las trompas de Falopio. Las mujeres con MRKH presentan un desarrollo normal de los caracteres sexuales secundarios, como mamas, vello púbico y axilar, y ausencia de menstruación (amenorrea primaria).

Presentación del Caso: Se trata de paciente femenina de 16 años de edad, sin comorbilidades de importancia.

Acude a la consulta ya que refiere nunca haber menstruado, refiere desarrollo normal de los caracteres sexuales secundarios y niega inicio de actividad sexual.

Al examen físico, presenta himen íntegro y vagina ausente, la ecografía pélvica confirma la ausencia de útero y vagina.

Diagnóstico: Con base en la historia clínica, el examen físico y la ecografía pélvica, se diagnostica a la paciente con síndrome de MRKH.

Discusión: El MRKH es la causa más común de amenorrea primaria en mujeres con cariotipo normal. La etiología exacta del síndrome sigue siendo desconocida, pero se cree que está causada por un defecto en el desarrollo de las estructuras müllerianas durante la embriogénesis.

Exámenes Complementarios: Si bien el diagnóstico de MRKH puede establecerse con base en la historia clínica, el examen físico y la ecografía pélvica, se pueden realizar otros exámenes complementarios para descartar otras causas de amenorrea primaria y evaluar la extensión de la malformación, como:

- **Cariotipo:** para descartar anomalías cromosómicas
- **Prueba de función renal:** para evaluar posibles malformaciones renales asociadas
- **Resonancia magnética pélvica:** para obtener una imagen más detallada de la anatomía pélvica

Tratamiento: El tratamiento del MRKH tiene como objetivo crear una vagina funcional y mejorar la calidad de vida de la paciente. Las opciones de tratamiento incluyen:

- **Dilatación vaginal gradual:** esta técnica implica el uso de dilatadores progresivos para crear un canal vaginal. Es el tratamiento más común y generalmente tiene éxito.
- **Creación de una vagina por cirugía:** existen diversas técnicas quirúrgicas para crear una vagina, utilizando injertos de tejido de la propia paciente o de donantes.
- **Terapia hormonal:** la terapia hormonal puede usarse para inducir el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y preparar el endometrio para la transferencia de embriones en caso de fertilización in vitro con donación de útero.

Aspectos Psicosociales: El diagnóstico de MRKH puede ser un desafío para las mujeres, ya que puede afectar su autoestima, imagen corporal y sexualidad. El apoyo psicológico y los grupos de apoyo pueden ser útiles para abordar estos aspectos.

Conclusión: El síndrome de MRKH es una malformación congénita poco común que afecta el sistema reproductor femenino. El diagnóstico se realiza con base en la historia clínica, el examen físico y la ecografía pélvica. El tratamiento tiene como objetivo crear una vagina funcional y mejorar la calidad de vida de la paciente. El apoyo psicológico es importante para lidiar con los aspectos psicosociales de la enfermedad.

Historia de la Enfermedad: La Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) es un grupo de enfermedades genéticas autosómicas recesivas que afectan las glándulas suprarrenales. Las glándulas suprarrenales son responsables de producir diversas hormonas importantes, como el cortisol y la aldosterona.

La HSC causa una deficiencia en la producción de estas hormonas, lo que puede provocar una variedad de problemas de salud.

Presentación del Caso: Un recién nacido de sexo femenino, producto de un embarazo sin complicaciones, nace a término con un peso y talla adecuados.

Al tercer día de vida, presenta vómitos persistentes, letargo y alimentación deficiente.

Al examen físico, se observa deshidratación, hipotensión y discreta hiperpigmentación cutánea. Se sospecha de HSC por lo que se realizan las pruebas hormonales correspondientes.

Diagnóstico: Las pruebas hormonales confirman el diagnóstico de HSC por déficit de 21-hidroxilasa, la forma más común de la enfermedad. Los niveles de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) están muy elevados, mientras que los niveles de cortisol y aldosterona están bajos.

Discusión: La HSC por déficit de 21-hidroxilasa es causada por una mutación en el gen que codifica la enzima 21-hidroxilasa. Esta enzima es esencial para la producción de cortisol y aldosterona. La deficiencia de estas hormonas provoca los síntomas observados en la paciente, como deshidratación, hipotensión, hiperpigmentación cutánea y, en casos severos, crisis suprarrenal potencialmente mortal.

Exámenes Complementarios: Además de las pruebas hormonales, otras pruebas que pueden realizarse para confirmar el diagnóstico de HSC e identificar la forma específica de la enfermedad incluyen:

- **Prueba de ADN:** para detectar la mutación genética responsable de la enfermedad
- **Ecografía abdominal:** para evaluar el tamaño y la apariencia de las glándulas suprarrenales
- **Cariotipo:** para descartar anomalías cromosómicas

Tratamiento: El tratamiento de la HSC tiene como objetivo reemplazar las hormonas deficientes y prevenir las complicaciones de la enfermedad. El tratamiento de por vida con terapia de reemplazo hormonal con hidrocortisona y, en algunos casos, fludrocortisona, es fundamental para la supervivencia y el desarrollo normal de los pacientes con HSC.

Seguimiento: Los pacientes con HSC deben ser monitoreados de cerca de por vida para evaluar los niveles hormonales, el crecimiento y el desarrollo, y ajustar la terapia hormonal según sea necesario. El seguimiento también debe incluir evaluaciones de la presión arterial, la función renal y la densidad ósea.

Conclusión: La HSC es una enfermedad genética grave que requiere diagnóstico y tratamiento tempranos para prevenir complicaciones potencialmente mortales. La terapia de reemplazo hormonal de por vida es esencial para el manejo exitoso de la enfermedad y permite a los pacientes con HSC llevar una vida plena y productiva.

Historia de la Enfermedad: El síndrome de Turner (ST) es una condición genética que afecta a mujeres y se caracteriza por la ausencia total o parcial de un cromosoma X. Esto ocasiona diversas alteraciones en el desarrollo físico y sexual de las mujeres con ST. La prevalencia del síndrome se estima en 1 de cada 2.500 nacidas vivas.

Presentación del Caso: Una paciente de 17 años consulta por amenorrea primaria (ausencia de menstruación) y talla baja. Nació a término de un embarazo sin complicaciones y no tiene antecedentes familiares de ST.

Al examen físico, se observa talla baja (145 cm), cuello ancho, implantación baja del cabello, cubitus valgo (desviación cúbital de los codos) y ausencia de caracteres sexuales secundarios (desarrollo mamario y vello púbico). La paciente refiere no haber presentado menarquia (primera menstruación).

Diagnóstico: Con base en la historia clínica, el examen físico y la sospecha clínica, se realiza un estudio citogenético que confirma el diagnóstico de síndrome de Turner con cariotipo 45,X.

Discusión: La ausencia total o parcial del cromosoma X en el síndrome de Turner produce una serie de alteraciones en el desarrollo físico y sexual de las mujeres afectadas. Las manifestaciones clínicas son variables y pueden incluir:

- **Talla baja:** Es la característica más común del ST. Las mujeres con ST generalmente no superan los 150 cm de altura en la edad adulta.
- **Cuello ancho:** Se observa un pliegue de piel en la parte posterior del cuello, conocido como "pterigión nugal".
- **Implantación baja del cabello:** La línea del cabello en la frente suele ser más baja de lo normal.
- **Cubitus valgo:** Desviación cúbital de los codos hacia afuera.
- **Ausencia de caracteres sexuales secundarios:** Las mujeres con ST no desarrollan mamas ni vello púbico de forma espontánea.
- **Amenorrea primaria:** Ausencia de menstruación.
- **Infertilidad:** La mayoría de las mujeres con ST son infértiles.
- **Otras anomalías:** Pueden presentarse otras alteraciones, como cardiopatías, malformaciones renales, problemas de audición y osteoporosis.

Exámenes Complementarios: Además del estudio citogenético que confirma el diagnóstico, otras pruebas que pueden realizarse para evaluar las diferentes manifestaciones del síndrome de Turner incluyen:

- **Ecografía pélvica:** Para evaluar la ausencia de útero y vagina.
- **Audiometría:** Para evaluar la audición.
- **Ecocardiograma:** Para evaluar posibles cardiopatías.
- **Densitometría ósea:** Para evaluar la densidad mineral ósea y el riesgo de osteoporosis.

Tratamiento: El tratamiento del síndrome de Turner tiene como objetivo abordar las diferentes manifestaciones de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de las pacientes. Las opciones de tratamiento incluyen:

- **Terapia de reemplazo hormonal:** La terapia con estrógenos y progesterona es fundamental para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios, la salud ósea y la prevención de la osteoporosis.
- **Hormona del crecimiento:** La terapia con hormona del crecimiento puede ayudar a aumentar la talla final en algunas pacientes.
- **Cirugías:** En algunos casos, puede ser necesaria la cirugía para corregir malformaciones cardíacas u otras anomalías.
- **Seguimiento médico:** Las mujeres con ST deben tener un seguimiento médico regular para monitorizar su salud general, el desarrollo puberal, la función tiroidea y la densidad ósea.
- **Apoyo psicológico:** El apoyo psicológico puede ser importante para ayudar a las pacientes a lidiar con los aspectos emocionales y sociales del síndrome de Turner.

Conclusión: El síndrome de Turner es una condición genética que afecta a mujeres y se caracteriza por la ausencia total o parcial de un cromosoma X. Las manifestaciones clínicas son variables y pueden incluir talla baja, cuello ancho, implantación baja del cabello, cubitus valgo, ausencia de caracteres sexuales secundarios, amenorrea primaria e infertilidad. El diagnóstico se basa en la historia clínica, el examen físico y el estudio citogenético.

Historia de la Enfermedad: El síndrome de Down, también conocido como trisomía 21, es una condición genética causada por la presencia de un cromosoma 21 adicional. Esto resulta en un total de 47 cromosomas en lugar de los 46 habituales. El síndrome de Down es la causa más común de discapacidad intelectual y ocurre en aproximadamente 1 de cada 691 nacimientos vivos.

Presentación del Caso: Una paciente de 32 años con síndrome de Down consulta por dolor abdominal y estreñimiento. La paciente presenta antecedentes de cardiopatía congénita y diabetes mellitus tipo 1.

Al examen físico, se observa distensión abdominal y dolor a la palpación profunda, la auscultación revela ruidos intestinales disminuidos.

Diagnóstico: Se realiza una radiografía abdominal que muestra signos de obstrucción intestinal. Se realiza una tomografía computarizada abdominal que confirma la obstrucción intestinal en el intestino delgado. Con base en la historia clínica, el examen físico y las imágenes radiológicas, se diagnostica a la paciente con obstrucción intestinal secundaria a vólvulo del intestino delgado.

Discusión: El vólvulo del intestino delgado es una torsión del intestino sobre sí mismo, lo que puede cortar el flujo sanguíneo y causar necrosis intestinal. El síndrome de Down es un factor de riesgo para el vólvulo del intestino delgado debido a la hipotonía intestinal y a los defectos en la estructura intestinal.

Exámenes Complementarios: Además de las radiografías y tomografías computarizadas, otras pruebas que pueden realizarse para evaluar la obstrucción intestinal incluyen:

- **Ecografía abdominal:** Para evaluar la presencia de líquido libre en la cavidad abdominal y la distensión intestinal.
- **Análisis de sangre:** Para evaluar los niveles de electrolitos y marcadores de inflamación.

Tratamiento: El tratamiento del vólvulo del intestino delgado requiere atención médica inmediata. El tratamiento inicial consiste en la reanimación con líquidos y la descompresión intestinal mediante una sonda nasogástrica. En la mayoría de los casos, se requiere cirugía para corregir el vólvulo y prevenir recurrencias.

Seguimiento: Los pacientes con síndrome de Down que han presentado un episodio de vólvulo del intestino delgado deben tener un seguimiento médico regular para detectar recurrencias tempranas.

Conclusión: El vólvulo del intestino delgado es una complicación grave que puede ocurrir en pacientes con síndrome de Down. El diagnóstico oportuno y el tratamiento quirúrgico son esenciales para prevenir la necrosis intestinal y la muerte. Los pacientes con síndrome de Down que han presentado un episodio de vólvulo del intestino delgado deben tener un seguimiento médico regular para detectar recurrencias tempranas.

Historia de la Enfermedad: El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad genética poco común que afecta aproximadamente a 1 de cada 15.000 a 30.000 recién nacidos vivos. Se caracteriza por una serie de alteraciones físicas, cognitivas y de comportamiento causadas por la ausencia o disfunción de genes ubicados en la región 15q11-q13 del cromosoma 15 de origen paterno.

Presentación del Caso: Un paciente varón de 12 años con diagnóstico previo de SPW consulta por hiperfagia (ingesta excesiva de alimentos) y obesidad mórbida. El paciente presenta antecedentes de hipotonía neonatal, retraso en el desarrollo psicomotor y dificultades de aprendizaje.

Al examen físico, se observa obesidad severa (IMC de 42 kg/m²), talla baja y rasgos faciales característicos del SPW (frente estrecha, ojos almendrados, boca pequeña). El paciente también presenta un comportamiento impulsivo y testarudo.

Diagnóstico: El diagnóstico del SPW se basa en la historia clínica, el examen físico, las características clínicas y las pruebas genéticas. En este caso, el paciente presenta las características clínicas típicas del SPW y el estudio molecular confirma la ausencia de la región 15q11-q13 del cromosoma 15 de origen paterno.

Discusión: El SPW se caracteriza por una tríada cardinal:

- **Hipotonía neonatal:** Disminución del tono muscular al nacer.
- **Hiperfagia y obesidad:** Ingesta excesiva de alimentos y desarrollo de obesidad mórbida en la infancia o la niñez temprana.
- **Dificultades de aprendizaje y problemas de comportamiento:** Retraso en el desarrollo psicomotor, dificultades de aprendizaje, comportamiento impulsivo y testarudo.

Exámenes Complementarios: Además de las pruebas genéticas, otras pruebas que pueden realizarse para evaluar las diferentes manifestaciones del SPW incluyen:

- **Evaluación hormonal:** Para evaluar la deficiencia de hormona del crecimiento y gonadotropinas.
- **Perfil metabólico:** Para evaluar posibles alteraciones en el metabolismo de la glucosa y los lípidos.

- **Evaluación cardiovascular:** Para detectar posibles cardiopatías congénitas.
- **Evaluación psicológica:** Para evaluar las dificultades de aprendizaje y los problemas de comportamiento.

Tratamiento: El tratamiento del SPW tiene como objetivo abordar las diferentes manifestaciones de la enfermedad y mejorar la calidad de vida del paciente. Las opciones de tratamiento incluyen:

- **Terapia de reemplazo hormonal:** La terapia con hormona del crecimiento puede mejorar el crecimiento, la composición corporal y la densidad ósea. La terapia con gonadotropinas puede ayudar a iniciar la pubertad y mejorar la fertilidad.
- **Dieta y control de peso:** Un plan de alimentación individualizado y un programa de ejercicio físico son esenciales para controlar la obesidad y prevenir complicaciones relacionadas.
- **Terapia conductual:** La terapia conductual puede ayudar a manejar las dificultades de aprendizaje, los problemas de comportamiento y la hiperfagia.
- **Apoyo psicológico:** El apoyo psicológico es importante para el paciente y su familia para afrontar los desafíos emocionales y sociales del SPW.

Seguimiento: Los pacientes con SPW requieren un seguimiento médico regular para monitorizar su crecimiento, desarrollo, peso, estado hormonal, función cardiovascular y salud mental.

Conclusión: El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética compleja que requiere un diagnóstico temprano y un tratamiento integral para mejorar la calidad de vida de los pacientes. El manejo adecuado del SPW puede ayudar a controlar las diferentes manifestaciones de la enfermedad, prevenir complicaciones y permitir a los pacientes alcanzar su máximo potencial.