



UNIVERSIDAD DEL SURESTE
CAMPUS COMITAN
LIC. EN MEDICINA HUMANA



GENETICA HUMANA

Casos clínicos

- Luis Brandon Velasco Sanchez
- Dra Adriana Bermúdez Avendaño

INTRODUCCION

Las anomalías congénitas representan un grupo variado de condiciones presentes al nacer que pueden afectar distintas partes del cuerpo. Entre ellas, encontramos patologías ortopédicas que, aunque varían en gravedad y manifestaciones clínicas, requieren un diagnóstico temprano y una intervención adecuada para minimizar sus efectos a largo plazo. A continuación, se describen cinco de estas condiciones: tortícolis muscular congénita, deformidad de Sprengel, espina bífida oculta, escoliosis congénita y luxación congénita de cadera. Entre otros a continuación hago mención de estas tratando de explicar y poner un caso clínico lo mejor posible.

1. Tortícolis Muscular Congénita

El tortícolis muscular congénita se caracteriza por una contracción unilateral del músculo esternocleidomastoideo, lo que provoca una inclinación de la cabeza hacia un lado y una rotación hacia el lado opuesto. Es una de las causas más comunes de tortícolis en neonatos y se manifiesta generalmente en las primeras semanas de vida.

Caso Clínico:

- Paciente: Recién nacido de 2 semanas de vida.
- Antecedentes: Embarazo a término sin complicaciones, parto vaginal.
- Motivo de consulta: La madre nota que su bebé mantiene la cabeza girada hacia la derecha y tiene dificultad para girarla hacia la izquierda.
- Examen físico: Se observa una masa palpable en el músculo esternocleidomastoideo derecho. El bebé presenta limitación en la rotación y flexión lateral del cuello hacia el lado opuesto.
- Diagnóstico: Tortícolis muscular congénita.
- Tratamiento: Rehabilitación física con ejercicios de estiramiento y posicionamiento. Seguimiento para evaluar la respuesta al tratamiento.

2. Deformidad de Sprengel

La deformidad de Sprengel, también conocida como escápula elevada congénita, es una anomalía rara en la cual la escápula no desciende adecuadamente durante el desarrollo fetal, resultando en una posición anormalmente elevada de la escápula. Esto puede afectar la función del hombro y la apariencia estética del paciente.

Caso Clínico:

- Paciente: Niña de 6 años.
- Antecedentes: Embarazo y parto sin complicaciones.
- Motivo de consulta: La madre nota una asimetría en los hombros de su hija y limitación en la elevación del brazo izquierdo.

- Examen físico: Escápula izquierda elevada y rotada, con limitación en la abducción del hombro izquierdo.
- Diagnóstico: Deformidad de Sprengel.
- Tratamiento: Rehabilitación física para mejorar la movilidad del hombro y, dependiendo de la severidad, considerar la corrección quirúrgica.

3. Espina Bífida Oculta

La espina bífida oculta es la forma más leve de espina bífida y generalmente se presenta sin síntomas evidentes. Se caracteriza por una pequeña abertura en uno o más de los huesos de la columna vertebral, que suele ser cubierta por la piel. Puede asociarse con signos cutáneos superficiales como fosetas, manchas de pelo o lipomas.

Caso Clínico:

- Paciente: Niño de 4 años.
- Antecedentes: Sin antecedentes perinatales de importancia.
- Motivo de consulta: Se observa una pequeña foseta pilonidal en la región lumbar baja durante un examen físico de rutina.
- Examen físico: Foseta pilonidal en la línea media lumbar sin otros hallazgos neurológicos asociados.
- Diagnóstico: Espina bífida oculta confirmada mediante radiografía.
- Tratamiento: Observación y seguimiento para detectar cualquier posible complicación neurológica o motora en el futuro.

4. Escoliosis Congénita

La escoliosis congénita es una curvatura anormal de la columna vertebral causada por anomalías vertebrales presentes al nacer. A diferencia de la escoliosis idiopática, que aparece durante la adolescencia, la escoliosis congénita es detectable desde el nacimiento y requiere un manejo cuidadoso para prevenir deformidades severas y complicaciones respiratorias.

Caso Clínico:

- Paciente: Niño de 7 años.
- Antecedentes: Sin antecedentes relevantes.
- Motivo de consulta: La madre nota una asimetría en los hombros y la columna vertebral de su hijo.
- Examen físico: Curvatura lateral de la columna vertebral con una prominencia costal en el lado derecho.
- Diagnóstico: Escoliosis congénita confirmada mediante radiografía.
- Tratamiento: Dependiendo de la magnitud de la curva, se pueden considerar opciones como el uso de corsé, fisioterapia, o intervención quirúrgica en casos más severos.

5. Luxación Congénita de Cadera

la luxación congénita de cadera es una displasia del desarrollo de la cadera que puede resultar en una luxación completa o parcial de la articulación coxofemoral. Es crucial detectarla y tratarla a tiempo para asegurar un desarrollo normal de la articulación y prevenir problemas de movilidad en el futuro.

Caso Clínico:

- Paciente: Bebé de 2 meses.
- Antecedentes: Embarazo a término sin complicaciones, parto vaginal
- Motivo de consulta: Durante el examen físico rutinario, el pediatra nota una asimetría en los pliegues glúteos y una limitación en la abducción de la cadera izquierda.
- Examen físico: Prueba de Ortolani y Barlow positiva en la cadera izquierda.
- Diagnóstico: Luxación congénita de cadera confirmada mediante ecografía.
- Tratamiento: Uso de un arnés de Pavlik para mantener la cadera en la posición correcta. Seguimiento regular para evaluar la evolución y ajuste del tratamiento según sea necesario.

CONCLUSION

A la realización de este trabajo se concluye que las siguientes patologías antes mencionadas son muy frecuentes, la podemos encontrar en la calle y algo que se ha de notar que la mayoría no son tratadas por falta de recursos o poca información, pero estas patologías subrayan la importancia de un diagnóstico precoz y un enfoque multidisciplinario en el manejo de anomalías congénitas, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes afectad.

BIBLIOGRAFIA

- Lo visto en clases
- Campagne, D. (s/f). *Luxación de cadera*. Manual MSD versión para público general.<https://www.msmanuals.com/es/hogar/traumatismos-envenenamientos/luxaciones/luxaci%C3%B3n-de-cadera>
- de las Enfermedades del Raquis], G. [sociedad P. el E. (s/f). *Escoliosis congenita*. GEER [Sociedad para el Estudio de las Enfermedades del Raquis].
<https://www.secolumnavertebral.org/pacientes/escoliosis-congenita/>
- *Anomalía de sprengel*. (s/f). Nih.gov. d
<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13657/anomalia-de-sprengel>