



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**  
**CAMPUS COMITAN**



**LICENCIATURA EN MEDICINA HUMANA**

**Casos clínicos de las principales patológicas  
congénitas y alteraciones genéticas**



Yarely Arlette Morales Santiz

3ªA

Genética Humana

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Comitán de Domínguez Chiapas a 28 de junio de 2024.

## INTRODUCCION:

Las patologías congénitas son condiciones médicas o anomalías estructurales presentes al nacer pueden ser el resultado de factores genéticos, ambientales o una combinación de ambos.

Malformaciones congénitas: Son anomalías estructurales que pueden afectar a cualquier parte del cuerpo

Enfermedades metabólicas congénitas: Son desórdenes en los cuales el cuerpo tiene problemas para metabolizar ciertos nutrientes o sustancias químicas

Síndromes genéticos: Conjuntos de síntomas y signos clínicos que ocurren juntos y caracterizan una enfermedad o condición específica

### Alteraciones Genéticas

Las alteraciones genéticas son cambios en el ADN de un individuo que pueden ser hereditarios (transmitidos de padres a hijos) o adquiridos (ocurren durante la vida de una persona)

Mutaciones de un solo gen (monogénicas): Cambios en un solo gen

Alteraciones cromosómicas: Cambios en el número o la estructura de los cromosomas.

Enfermedades multifactoriales: Resultan de una combinación de factores genéticos y ambientales

Paciente:

Nombre: Ana García

Edad: 10 años

Sexo: Femenino

Retraso en el crecimiento y desarrollo puberal.

- Antecedentes Familiares: Sin antecedentes de enfermedades genéticas conocidas.

- Historia Prenatal y Perinatal: Embarazo sin complicaciones mayores, pero ecografía en el segundo trimestre mostró linfedema en el cuello (higroma quístico).

- Historia de Desarrollo: Retraso en el crecimiento desde la infancia. La paciente se encuentra por debajo del percentil 3 para la talla.

Examen Físico:

- Peso: 25 kg

- Talla: 115 cm

- Perímetro cefálico: Normal

- Signos clínicos sugestivos de síndrome de Turner:

- Cuello ancho con pliegues (cuello alado)

- Tórax ancho con pezones ampliamente separados

- linfedema

- Falta de desarrollo de caracteres sexuales secundarios

Estudios Complementarios:

- Cariotipo: 45,X en todas las células analizadas, confirmando el diagnóstico de monosomía X (síndrome de Turner).

- Ecocardiograma: Detectó coartación de la aorta, una anomalía cardíaca común en pacientes con síndrome de Turner.

- Ecografía renal: Reveló un riñón en herradura.

- Pruebas hormonales: Niveles elevados de FSH y LH, consistentes con insuficiencia ovárica.

Diagnóstico:

- Síndrome de Turner (Monosomía X)

Plan de Manejo:

- Explicar a la familia sobre el síndrome de Turner, sus características y el pronóstico a largo plazo.

Tratamiento Hormonal:

- Iniciar terapia con hormona de crecimiento para mejorar la estatura final.

- Considerar la terapia de reemplazo hormonal con estrógenos a partir de los 12-13 años para inducir el desarrollo puberal y mantener la salud ósea.

Apoyo Psicosocial:

- Brindar apoyo psicológico a la paciente y a la familia para afrontar los desafíos emocionales y sociales.



Paciente:

- Nombre: Laura Gómez
- Edad: 3 semanas
- Sexo: Femenino

Genitales ambiguos al nacimiento y pérdida de peso significativa.

- Antecedentes Familiares: No hay antecedentes familiares de enfermedades endocrinas conocidas.
- Historia Prenatal y Perinatal: Embarazo sin complicaciones mayores. Parto vaginal a término con peso de 3.2 kg.
- Historia de Desarrollo: Desde el nacimiento, la madre ha notado que Laura presenta genitales ambiguos (clitoromegalia) y ha tenido dificultades para ganar peso, junto con episodios de vómitos frecuentes.

Examen Físico:

- Peso: 2.8 kg
- Signos clínicos:
  - Genitales ambiguos con clitoromegalia.
  - Labios mayores fusionados.
  - Deshidratación leve.
  - Letargia.

Estudios Complementarios:

- Ultrasonido pélvico: Identificación de útero y ovarios, confirmando sexo femenino interno.
- Prueba de genotipado: Confirmación de mutación en el gen CYP21A2, consistente con déficit de 21-hidroxilasa.

Diagnóstico:

- Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) clásica, forma perdedora de sal, debido a déficit de 21-hidroxilasa.

Plan de Manejo:

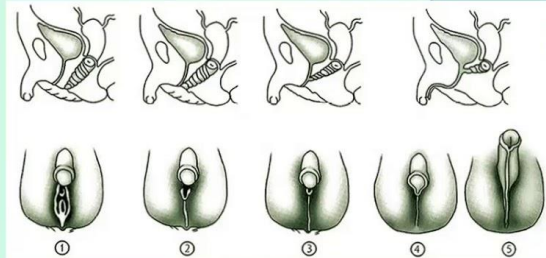
- Iniciar tratamiento con hidrocortisona oral para suprimir la producción excesiva de ACTH y andrógenos.

- Iniciar fludrocortisona para tratar la deficiencia de aldosterona y corregir los desequilibrios electrolíticos.
- Administrar líquidos intravenosos con solución salina para corregir la hiponatremia y estabilizar al paciente.
- Asesoramiento genético para los padres, explicando la naturaleza de la HSC, el tratamiento y el pronóstico.

## Clasificación de Prader

**Tabla 2.** Clasificación de Prader de ambigüedad genital<sup>[14,16]</sup>.

Clasificación	Características
Tipo I	Hipertrofia de clitoris
Tipo II	Hipertrofia de clitoris, orificio uretral y vaginal diferenciados pero muy cercanos
Tipo III	Hipertrofia de clitoris, orificio uretral y vaginal único, fusión posterior de labios
Tipo IV	Clitoris-pene, hipospadias perineoscrotal, fusión completa de labios mayores
Tipo V	Completa virilización, sin testículos palpables.



Paciente:

- Nombre: Sofía Martínez
- Edad: 2 años
- Sexo: Femenino
- Evaluación por estatura baja y características físicas típicas de acondroplasia.
- Antecedentes Familiares: No hay antecedentes familiares conocidos de acondroplasia u otras enfermedades genéticas.
- Historia Prenatal y Perinatal: Embarazo y parto sin complicaciones significativas. Nació a término con un peso de 3.0 kg y una longitud de 50 cm.
- Historia de Desarrollo: Desde el nacimiento, los padres han notado que Sofía tiene brazos y piernas más cortos en comparación con otros niños de su edad. Ha tenido un desarrollo motor adecuado para su edad.

Examen Físico:

- Peso: 10 kg
- Longitud: 70 cm
- Perímetro cefálico: 48 cm
- Signos clínicos característicos de acondroplasia:
  - Estatura baja con extremidades cortas y tronco relativamente largo.
  - Macrocefalia con frente prominente y puente nasal deprimido.
  - Manos en tridente (dedos medio y anular separados).
  - Ligera curvatura de la columna vertebral (lordosis).
- Radiografías óseas: Revelan características típicas de acondroplasia, como acortamiento de los huesos largos y metáfisis ensanchadas.
- Prueba genética: Identificación de la mutación en el gen FGFR3, confirmando el diagnóstico de acondroplasia.

Diagnóstico:

- Acondroplasia

### Plan de Manejo:

- Visitas periódicas con pediatría y genética para monitorear el crecimiento y desarrollo.
- Evaluación de la columna vertebral para detectar cualquier progresión de la lordosis u otras anomalías ortopédicas.
- Intervenciones para mejorar la fuerza muscular, la movilidad y las habilidades motoras gruesas y finas.





Pie equinovaro congenito

Paciente:

- Nombre: Martín Ramírez
- Edad: 1 mes
- Sexo: Masculino
- Deformidad bilateral en ambos pies desde el nacimiento.
- Antecedentes Familiares: Sin antecedentes familiares conocidos de pie equinovaro u otras anomalías congénitas
- Historia Prenatal y Perinatal: Embarazo sin complicaciones significativas. Nació por parto vaginal a término con un peso de 3.2 kg
- Historia de Desarrollo: Desde el nacimiento, los padres notaron que Martín tiene ambos pies girados hacia adentro y hacia abajo, lo que dificulta la movilidad normal

Examen Físico:

- Peso: 4 kg
- Longitud: 55 cm
- Perímetro cefálico: 40 cm
- Signos clínicos característicos de pie equinovaro congénito:
  - Pie en posición plantiflexión (dedos hacia abajo) y supinación (pies hacia adentro)
  - Talón contraído y tendón de Aquiles tenso
  - Metatarsos y dedos apuntando hacia adentro
  - Rigidez en la articulación subtalar

Estudios Complementarios:

- Radiografías: Pueden ser realizadas para evaluar la alineación ósea y la gravedad de la deformidad
- Ecografía: A veces se realiza para evaluar la estructura de las articulaciones y tendones afectados

Diagnóstico:

- Pie Equinovaro Congénito bilateral

Plan de Manejo:

-Yesos Correctivos (Ponseti):

- Aplicación de yesos correctivos para gradualmente corregir la posición del pie durante varias semanas

- Cambio del yeso cada semana en una clínica ortopédica

-Dispositivo de Retención: Uso de dispositivos de retención, como botas de Dennis-Browne, para mantener la corrección y prevenir la recurrencia

Seguimiento Ortopédico: Visitas regulares con un ortopedista pediátrico para monitorear el progreso y ajustar el plan de tratamiento según sea necesario

Educación a los Padres: Proporcionar educación a los padres sobre el manejo en el hogar, ejercicios de estiramiento y cuidado del dispositivo de retención



## Escoliosis congénita

### Paciente:

- Nombre: Ana Rodríguez
- Edad: 10 años
- Sexo: Femenino
- Dolor de espalda intermitente y deformidad en la columna vertebral notada por los padres.
- Antecedentes Familiares: No hay antecedentes familiares conocidos de escoliosis u otras condiciones ortopédicas.
- Historia Prenatal y Perinatal: Embarazo y parto sin complicaciones significativas. Desarrollo motor inicial normal.
- Historia de Desarrollo: Desde los 8 años, los padres notaron que Ana tenía una inclinación anormal de la columna vertebral y una prominencia en la parte posterior.

### Examen Físico:

- Peso: 30 kg
- Talla: 135 cm
- Perímetro cefálico: 52 cm
- Signos clínicos característicos de escoliosis congénita:
  - Curvatura lateral de la columna vertebral visible, más prominente en el área torácica.
  - Asimetría de los hombros y las caderas.
  - Prominencia de costillas en un lado del cuerpo.
  - Posible deformidad de la caja torácica.

### Estudios Complementarios:

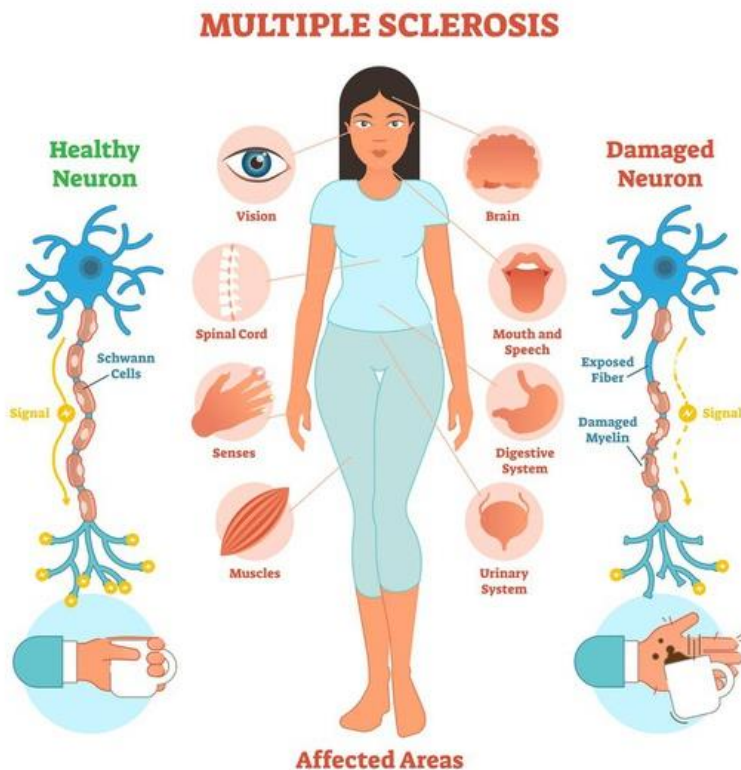
- Radiografías de la Columna Vertebral: Confirmación del diagnóstico y evaluación de la severidad y localización de la curvatura.
- Resonancia Magnética: En algunos casos, puede realizarse para evaluar la médula espinal y las estructuras nerviosas cercanas, especialmente si hay anomalías vertebrales significativas.

### Diagnóstico:

- Escoliosis Congénita

### Plan de Manejo:

- Referencia a un ortopedista especializado en columna para una evaluación detallada y plan de tratamiento.
  - Visitas periódicas para monitorear la progresión de la curvatura y evaluar la necesidad de intervención.
  - Fisioterapia: Ejercicios específicos para fortalecer los músculos de la espalda y mejorar la postura.
  - Órtesis: Uso de un corsé o braguero ortopédico para mantener la columna en una posición más alineada y prevenir una mayor curvatura.
- Intervención Quirúrgica: Considerar en casos severos o progresivos, especialmente si hay compresión de estructuras nerviosas o problemas respiratorios.



## Bibliografía

Genética Médica 4ª Edición Jorde, Carey, Bamshad