



Casos Clinicos

Citlali Monserrath Campos Aguilar

Genetica Humana

Dra. Adriana Bermudez Avendaño

3 "A"

CASOS CLINICOS



DRA. ADRIANA BERMUDEZ

- **COXA VARA CONGÉNITA**
- **LUXACION CONGENITA DE ROTULA**
- **PIE EQUINOVARO CONGÉNITO**
- **ARTOGRIPOSIS MULTIPLE CONGÉNITA**
- **TORICOLIS MUSCULAR CONGÉNITA**

CASO 1

DESCRIPCION: Llega a consulta paciente Pediátrico de 1 Año de edad en acompañamiento de sus padres, los padres refieren que el menor presenta deformidad en la parte de la cadera en donde el cuello femoral se inclina y esto provoca una disminución progresiva del ángulo cervicodiafisario y acortamiento del miembro pélvico afectado.

Antecedentes perinatales de la madre

- Refiere a embarazo a término sin complicaciones
- Parto vaginal sin ninguna complicación
- Lactancia materna desde el nacimiento hasta el momento

Examen Físico

- Ángulo cervicodiafisario en mayor a 110°
- Extremidad Inferior derecha más alargada que la extremidad izquierda

Diagnostico: coxa vara congénita

Tratamiento : Debe ser quirúrgico para la corrección del ángulo

De igual manera estiramientos para aductores y rotadores laterales .



CASO 2

DESCRIPCION:

Varón de 12 años de edad, sano, que consulta por presentar una gonalgia derecha leve de 1 año de evolución tras empezar a jugar a fútbol . Refiere dolor después de realizar este deporte, sin asociar inflamación ni cojera. No presenta antecedentes familiares ni personales de interés. En la exploración de la rodilla derecha se apreciaba una masa redondeada, de unos 4 cm de diámetro, en la zona superoexterna de la rodilla, fija, no desplazable, sin enrojecimiento ni calor (figura 1). No había dolor a la palpación ni a la movilización de la rodilla, cuya movilidad era normal, sin limitaciones. La rodilla izquierda era normal. En la anamnesis el paciente refería que tenía esa forma de la rodilla derecha desde siempre y que no le había producido ninguna sintomatología.

EXEMEN FÍSICO: se realizó una interconsulta en el servicio de traumatología para su valoración, donde se mantuvo al paciente en observación sin tratamiento.

DIAGNOSTICO Luxacion Congenita de Rotula

TRATAMIENTO: Tecnicas quirúrgicas para reparar esta anomalía congénita del aparato extensor de la rodilla.



CASO 3

DESCRIPCION : paciente de cinco meses de edad con deformidad en pie equino, varo, aducto y cavo izquierdo, sin otras patologías asociadas

EXAMEN FÍSICO: La parte superior del pie resulta estar doblada hacia abajo y hacia adentro lo que aumenta el arco y el arco del talon hacia adentro, presenta pie torcido con presencia como si estuviera al revés

DIAGNOSTICO : Pie Equino varo Congenito

TRATAMIENTO: manejo con yesos correctivos como el método de Ponseti



CASO 4

DESCRIPCION : Paciente femenina de 15 Años de edad presenta deformidades esqueléticas de miembros superiores e inferiores llamando la atención que durante su vida intrauterina no presento movimientos fetales desde que nacio presento deformidades esqueléticas en los pies, codos, rodillas y manos.

EXAMEN FÍSICO: Presenta fuerza muscular disminuida en los 4 miembros, hipotonía y arreflexia osteotendinosa generalizada .

DIAGNOSTICO: Artrogriposis Múltiple Congénita

TRATAMIENTO: Quirúrgico para corregir deformidades graves y mejorar funcionalidad de la articulación afectada



CASO 5

DESCRIPCION: Refiere a paciente pediátrico femenino de 5 meses de edad el cual acude a consulta con los padres los cuales mencionan algunas manifestaciones, como lo son una desviación por parte del cuello, la cabeza esta un poco inclinada hacia la dirección del mentón y llega a apuntar hacia un lado del hombro contrario y llega a presentar una contracción del musculo esternocleidomastoideo.

EXAMEN FISICO: En la parte del cuello por parte del musculo esternocleidomastoideo con prrsentacion acortado palpable y denso

DIAGNOSTICO: Torticolis muscular congénita

TRATAMIENTO: Fase de movilizaciones pasivas en la que se cnforma de que dos personas, una realiza las movilizaciones y la otra estabiliza los hombros este proceso debe realizarse de 5-6 veces por dia durante 15 minutos



Bibliografía

GENETICA HUMANA. FUNDAMENTOS Y APLICACIONES EN MEDICINA 3a Edición (2005). Solari A.J. Editorial: Panamericana