



Universidad del sureste
Campus Comitán
Lic. Medicina humana



Dra. Adriana Bermúdez Avendaño
Genética humana
Casos clínicos
Mauricio Antonio Pérez Hernández
3ªA

Las anomalías congénitas y las alteraciones genéticas representan condiciones médicas significativas que pueden afectar el desarrollo y la salud de los individuos desde el momento de su nacimiento. Las anomalías congénitas son estructurales o funcionales y se originan durante el desarrollo prenatal, a menudo como resultado de factores genéticos, ambientales o una combinación de ambos. Por otro lado, las alteraciones genéticas son cambios en la secuencia de ADN que pueden ser heredados o surgir de manera espontánea y afectar diversas funciones biológicas. Estas condiciones pueden manifestarse de muchas maneras, desde malformaciones físicas evidentes hasta trastornos metabólicos complejos y enfermedades genéticas hereditarias. La comprensión de estos fenómenos es importante tanto para el diagnóstico precoz como para el desarrollo de estrategias terapéuticas efectivas.

Caso 1



Un bebé nacido a término de 3 meses de edad, Padres del lactante llegan a consulta porque le observan desviación del cuello, la cabeza esta inclinada hacía un lado mientras el mentón a punta al hombro contrario, presencia de contracción del esternocleidomastoideo, consultan por cuadro de 3 días de dolor cervical izquierdo acompañado de fiebre, odinofagia, malestar general, imposibilidad para movilizar el cuello, refieren que hace 3 días presento trauma en extensión luego de retiro de almohada.



Antecedentes Perinatales de la madre:

- Embarazo a término sin complicaciones.
- Parto vaginal sin incidencias.

Examen Físico:

- Cuello: Músculo esternocleidomastoideo derecho palpablemente tenso y acortado.
- Postura: La cabeza del lactante está inclinada hacia la derecha, con el mentón girado hacia la izquierda.
- Movimiento: el lactante muestra dificultad para girar la cabeza hacia la izquierda.

Diagnostico

Tortícolis muscular congénita, probablemente debido a la contracción del músculo esternocleidomastoideo izquierdo.

Tratamiento

- Realizar una evaluación funcional del cuello.
- Realizar estiramientos pasivos en movimientos limitados.
- Al momento del baño con agua tibia realizar masajes y estiramientos (utilización de juguetes).

TRATAMIENTO CONSERVADOR:
5-6 veces al día durante 15 minutos.

TRATAMIENTO QUIRURGICO:

Después del primer año y solo si el Tx conservador no funciona, además continuar con ejercicios para prevenir alteraciones secundarias.



Caso 2

▶ Paciente femenina, 4 años, sin antecedentes mordidos personales o familiares de importancia, salvo infección urinaria tratada a los 3 años, producto de embarazo normal, controlado y a termino con 3,6 kg de peso al nacer. En el nacimiento se detecto Hipertrofia lumbar, con un ductus dermico sacro sin salida de ningún material, prominencia caudal a nivel del coxis y sin ningún déficit neurologico. A los 2 años los padres notan dificultad en la marcha por tendencia a arrastrar el pie izquierdo, con torpeza y múltiples caídas, posteriormente desarrolla deformidad de pie izquierdo. No hay alteración de esfinteres, ni alteracion sensitiva.



Diagnostico

Examen fisico y signos vitales:

Son normales excepto por: presencia de pie cavo en la izquierda, hipertriosis local lumbar, se palpa duplicidad de las apofisis espinosas desde D7 A L1 y hay ductus dermico a nivel de coxis. Neurologicamente se detecta: Marcha paretico espastica en la izquierda, con discreta espasticidad de dicho miembro y con paresia de la flexion plantar del pie y ortejo mayor, abolicion de reflejo rotuliano y aquiliano con babinsky tambien en la izquierda.

Espina bífida el cual pertenece a un grupo heterogéneo de mal formaciones congénitas del SNC, probablemente ocasionado por una falla en el cierre del tubo neural durante la embriogénesis ; en el cual el arco posterior de la columna vertebral se encuentra incompleto o ausente

Tratamiento

Fisioterapéutico se divide en 4 fases que el infante deberá ir superando, esto está estipulado en un rango de los 6 hasta los 18 meses de edad

FASE 1:

- Cuidados posturales en la incubadora según las deformidades articulares.
- Confección de férulas (yeso o termoplástico) y almohadillarlas para evitar roces con la piel.
- movilizaciones.
- estimulación sensorial.
- Incremento el control cefálico.
- Estimulación en decúbito prono con apoyo de antebrazos y apertura de manos.
- Facilitar el volteo.

FASE 2:

Facilitar el agarre de sus piernas y pies, trabajar delante de un espejo.

FASE 3:

- Movilizaciones de miembros inferiores para evitar las retracciones.
- Estimular el control de tronco en sedestación.
- iniciar la bipedestación a través de un plano inclinado.

FASE 4:

- Movilizaciones de miembros inferiores para mantener la máxima amplitud articular.
- Adaptación a las órtesis para iniciar la deambulaci3n.
- Re educaci3n de la marcha mediante paralelas y frente al espejo.
- Uso de silla de ruedas (enseñanza de las trasferencias).

Caso 3

▶ Paciente pediátrico masculino de 11 años, refiere dolor en espalda al estar realizando saltos por un largo tiempo y mantenerse en bipedestacion por mas de 2hrs, ante la valoración y prueba de Adams se observa una escoliosis torácica y de acuerdo a los estudios presentados se observa una luxación de cadera derecha, y acortamiento de extremidades derecha derivada de una artritis séptica de cadera, ademas de presentar pie plano.



Examen físico y signos vitales:

- **CABEZA Y CUELLO:** Lateralización derecha,
- **Hombros/escapula:** (anterior) elevación hombro derecho y descenso de hombro izquierdo, (posterior) elevación hombro derecho y descenso de hombro izquierdo.
- **Pecho/dorsales:** escoliosis lateral derecha, lateral:hipercifosis(ligeramente).
- **Lumbar:** rotación anterior (ligemente),lateral:hiperlordosis.
- **Cadera:** elevación lado izquierdo(anterior), descenso lado derecho (posterior),retropulsion (lateral).
- **Rodilla:** varo
- **Tobillos:** eversion
- **Pie:** plano.

Diagnostico

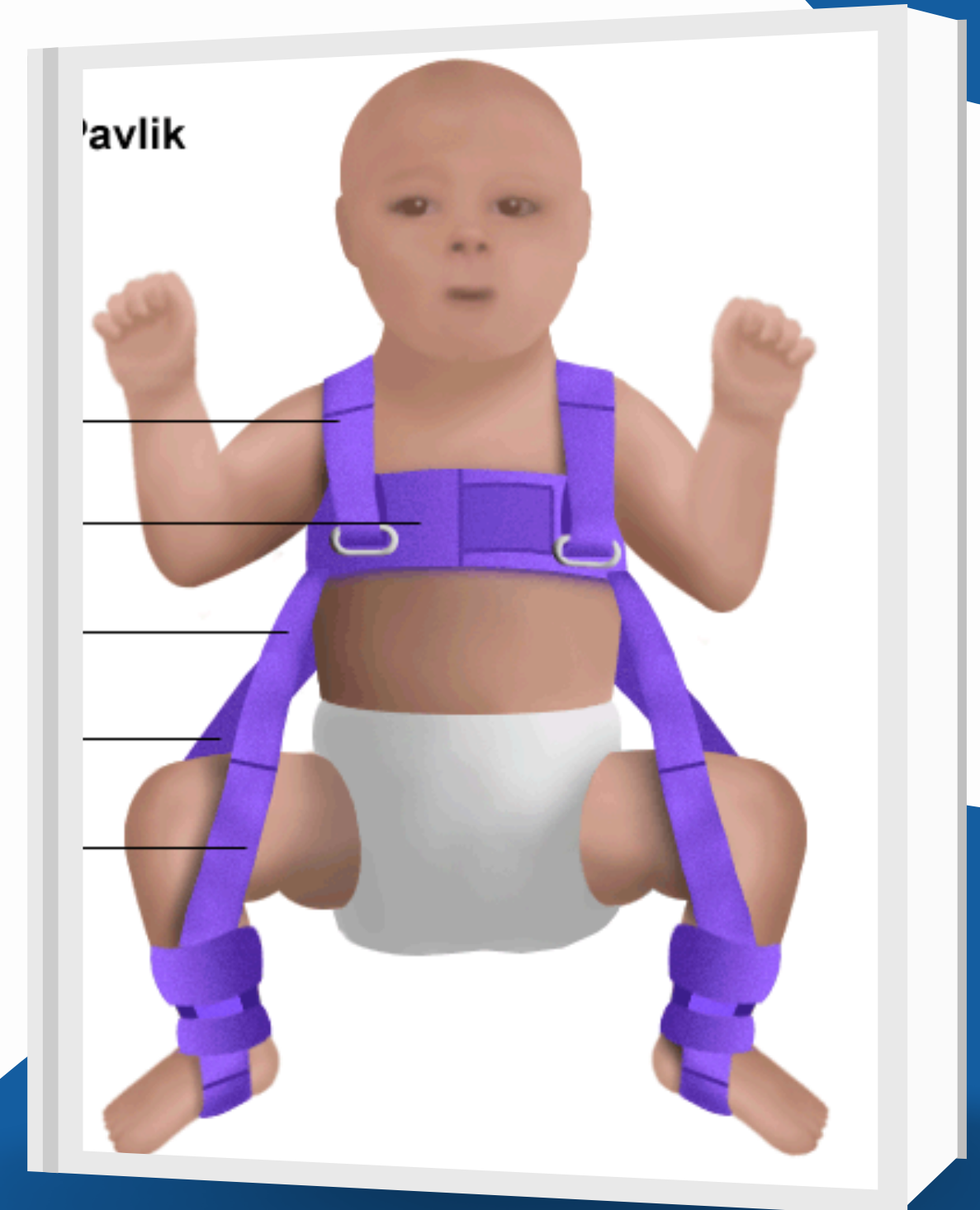
Escoliosis congenita lateral derecha y luxación de cadera derecha.

Tratamiento

- Observación y vigilancia de la evolución de la curva escoliotica.
- Menores 20° manejo ortesico
- Intervención quirúrgica
- Fisioterapia en el post y preoperatorio
- Mejorar el equilibrio a través de ejercicios para corrección postural

Caso 4

▶ Paciente de 3 semanas, sexo femenino, No hay antecedentes familiares conocidos de displasia congénita de cadera u otros trastornos ortopédicos significativos, Durante el embarazo no se observaron anomalías estructurales significativas en las ecografías de rutina. Sin embargo, al nacer, se detectó un clic o una sensación de "clunk" al realizar la maniobra de Barlow y Ortolani, lo que sugiere la posibilidad de displasia congénita de cadera. Nació a término por parto vaginal sin complicaciones aparentes. Al examinarla en la sala de partos, se observó una asimetría de los pliegues de los muslos y una limitación de la abducción de las caderas.



Examen fisico

- **Apariencia general:** buen tono muscular y actividad espontánea adecuada para la edad gestacional.
- **Evaluación musculoesquelética:** evaluación de las caderas utilizando las maniobras de Ortolani y Barlow. Se confirmó la presencia de un clic positivo en la maniobra de Ortolani y una reducción limitada de la cadera en la maniobra de Barlow.
- **Evaluación neurológica:** no hay detección de signos de compromiso neurológico, como déficits motores o sensibilidad anormal.

Diagnostico

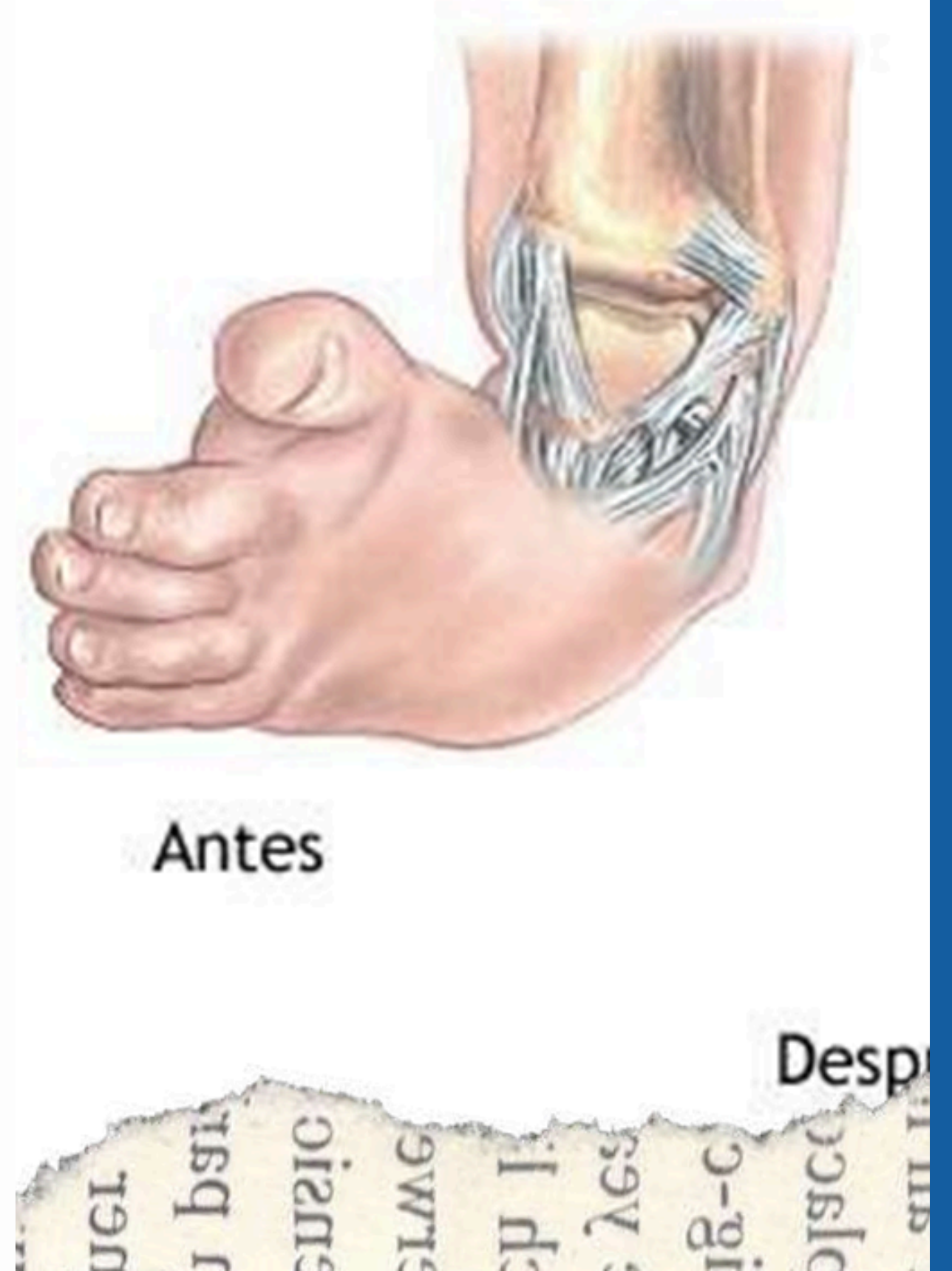
Atravez de pruebas especificas y estudios radiográficos se diagnostico Displasia congénita de cadera.

Tratamiento

- 0- 6 meses Estabilizar cadera luxada con ARNÉSDE PAVLIK.
- Programar visitas regulares para ajustar el arnés según la evolución de la displasia y realizar ecografías de seguimiento para evaluar la respuesta al tratamiento.

Caso 5

▶ Paciente de 1 mes, sexo masculino, con antecedentes familiares de parte del abuelo paterno con trastornos ortopédicos significativos, durante el embarazo no se observaron anomalías estructurales en las ecografías de rutina. Sin embargo, al nacer, se notó una deformidad evidente en su pie derecho, que estaba girado hacia adentro y hacia abajo. Nació a término por parto vaginal sin complicaciones. Al examinarlo en la sala de partos, se observó que su pie derecho presentaba una posición de equinovaro, con el talón elevado y la planta del pie girada hacia adentro y hacia abajo, la tibia se encontraba en torsión interna, comprometimiento de las articulaciones mediotarsianas y subastragalina.



Examen Físico:

- Apariencia general: buen tono muscular y actividad espontánea adecuada para la edad gestacional.
- Evaluación musculoesquelética: Se confirmó el diagnóstico de pie equinovaro mediante la observación de la posición anormal del pie en reposo.
- Evaluación neurológica: sin detección de signos de compromiso neurológico, como déficits motores o sensibilidad anormal en las extremidades inferiores.

Diagnostico

PIE EQUINVARO CONGÉNITO, debido a la Malformación en posición de flexión plantar con desviación en varo del pie de la articulación del tobillo.

Tratamiento

TRATAMIENTO FISIOTERAPEUTICO:

Uso de ortesis y fisioterapia: Se busca corregir la aducción del antepie, Corrección del talón en varo, Corrección del equino del retropié.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO:

se realiza cuando no se observan cambios con el tratamiento conservador.



Para terminar, las patologías congénitas y las alteraciones genéticas representan una amplia gama de condiciones que afectan el desarrollo y funcionamiento del cuerpo humano desde el nacimiento. Estas condiciones pueden variar desde anomalías estructurales como malformaciones cardíacas y defectos del tubo neural hasta trastornos genéticos hereditarios como el síndrome de Down y la fibrosis quística. La comprensión de estas ha permitido avances significativos en el diagnóstico precoz y el manejo de estas condiciones. Es fundamental proporcionar un apoyo integral que abarque desde el diagnóstico prenatal hasta el tratamiento médico especializado y la intervención fisioterapéutica de la que lo requiera.

Bibliografía

Victoria del Castillo Ruiz, Rafael Dulijh Uranga Hernández, Gildardo Zafra de la Rosa. El Manual Moderno, 2016.