



Nombre del Alumno: Raquel Mateo Rojas.

Nombre del tema: Caso clínico I y II

Parcial: primer parcial.

Nombre de la Materia: Biología del desarrollo.

Nombre del profesor: Guillermo del Solar Villarreal

Semestre: Primer semestre grupo A

Nombre de la Licenciatura: Medicina humana.

Tapachula chiapas. 19 de septiembre del 2024.

CASO CLINICO 1

Recién nacidas de sexo femenino, productos de la primera gesta, embarazo gemelar. Madre de 28 y padre de 30 años Antecedentes perinatales: Embarazo normoevolutivo. Ultrasonidos normales, resuelto a las 36 semanas de gestación mediante cesárea.

Gemela A: peso 2450 gr., talla 47 cm, Perímetro Cefálico 33 cm, APGAR 7/8

Gemela B: peso 2730 gr., Talla 49 cm, Perímetro Cefálico 34 cm, APGAR 8/9

Padecimiento Actual: Inicia al nacimiento al detectar hipotonía y dismorfias faciales.

Exploración física: Cráneo pequeño con occipital aplanado. Cara perfil facial plano, ojos oblicuos, con epicanto e hipertelorismo, puente nasal amplio y plano, pabellones auriculares de implantación baja con malformación del hélix, lengua protruyente, boca abierta y micrognatía. Cuello corto, ancho y con piel redundante. En abdomen se encuentra diástasis de rectos y hernia umbilical. Extremidades manos pequeñas y dedos cortos con clinodactilia y pliegue palmar único bilateral. Piel laxa y marmórea. Exploración neurológica se encuentra hipotonía e hiporreflexia.

Estudios paraclínicos:

Estudio citogenético con Bandas G: 47, XX, +21

Número modal 47 cromosomas, complemento sexo cromosómico XX, trisomía 21 regular

ACTIVIDADES

1. ¿Qué datos fueron importantes para sospechar el diagnóstico?

Hipotonía y dismorfias faciales, también anomalías en manos y dedos, descritas del paciente, y en la exploración hipotónica e hiporreflexia.

2. ¿Cuál es la causa de la trisomía 21 regular?

El trisomía 21 regular sucede cuando la persona nace con un cromosoma extra en el par 21.

3. ¿Qué factores se encuentran relacionados con los errores de disyunción?

Existen varios factores como alteraciones cromosómicas familiares, exposición a los factores ambientales; pero el principal factor que provoca errores de disyunción es la edad materna avanzada.

4. ¿Cómo explicaría que ambas pacientes tengan síndrome de Down?

Las dos pacientes tienen síndrome de Down debido a que compartieron el mismo material genético desde su desarrollo, esto provocó que las alteraciones cromosómicas como es el de la trisomía 21 no solo afectara a un paciente sino a ambos.

5. ¿Qué riesgo de recurrencia le daría a la pareja?

Como lo antes mencionado puede deberse a alguna alteración cromosómica que exista en los padres o también por la edad avanzada de la madre, entonces es sugerirle que realicen un asesoramiento genética para verificar si no existe un riesgo que este provocando esto.

6. ¿Qué cuidados les sugeriría en caso de desear un nuevo embarazo?

Que realicen un asesoramiento genético para conocer los riesgo y opciones disponibles que tendrían.

CASO CLINICO 2

Paciente femenina de 20 años de edad, originaria de Morelos; sin antecedentes de importancia. Presentó menarca a los

1 años, telarca y pubarca a los 13 años. Ritmo menstrual 28 x 4, eumenorreica. Gesta 1, Para 1, Abortos 0. Embarazo

Anterior sin control prenatal; parto hace 3 años atendido con partera empírica en medio no hospitalario. La paciente

Refiere haber presentado abundante sangrado, por lo que fue trasladada al hospital más cercano. Durante el periodo de

Lactancia refiere agalactia y no reanudó función menstrual. Fecha de última menstruación: antes del último embarazo.

Nunca ha utilizado métodos de planificación familiar.

Padecimiento Actual. Inicia hace 2 años con intento de embarazo sin conseguirlo; refiere actividad coital 3 veces por

Semana, sin uso de anticonceptivos. Al interrogatorio dirigido refiere amenorrea de 3 años de evolución, así como

Astenia y adinamia, también refiere disminución de la libido, así como del volumen mamario y cantidad de vello axilar y

Púbico de tiempo de evolución no especificado.

Exploración física. Paciente femenina de edad aparente similar a la cronológica. Mamas hipotróficas, sin salida de

Secreciones. Útero de 7x5x5 cm, ovarios no palpables. Se observan genitales externos acordes a edad y sexo, sin

Secreciones anormales, vello púbico escaso. Al tacto vaginal se encuentra vagina elástica, eutérmica, reseca; cérvix bien

epitelizado, con orificio puntiforme. Resto sin alteraciones.

Estudios paraclínicos

Biometría Hemática: Normal

Electrolitos séricos: Na 133 mEq/l (137-145 mEq/l), resto normal.

Ultrasonido pélvico: normal

Histosalpingografía: normal

Perfil tiroideo: normal

Prolactina sérica: 0.6 ng/ml (2-15 mg/ml)

Cuantificación sérica de FSH, LH y estradiol:

FSH: 0.9 mUI/ml (1.4 – 9.6 mUI/ml)

LH: 0.2 mUI/ml (0.8 – 26 mUI/ml)

Estradiol: 5 pg/ml (20 – 60 pg/ml)

Cortisol sérico:

8:00 hrs: 4.1 mg/dl (5 – 25 mg/dl)

16:00hrs: 2.8 mg/dl (3 – 12 mg/dl)

Espermatobioscopía directa:

Volumen eyaculado: 3.7 ml (> 2.0 ml)

pH: 7.3 (7.2 a 7.8)

Densidad: 30 millones/ ml (>20 millones/ml)

Movilidad: 70% (>50%)

Progresión lineal: 3.5 (>2 en escala de 0 a 4)

Morfología: 50% normales (>30% normales)

ACTIVIDADES

1. ¿Cómo explica la disminución de gonadotropinas en este caso?

Pues que existe un mal funcionamiento en la hipófisis y eso provoca que las hormonas no se regulen bien.

2. ¿Por qué hay afección de los caracteres sexuales secundarios en esta paciente?

Por que las hormonas de la mujer que se encargan del desarrollo de los caracteres sexuales a disminuido.

3. ¿Qué hormonas se encuentran alteradas en este caso y cuál es su función en el organismo?

FSH: estimulan el crecimiento y desarrollo de los folículos.

LH: estimulan la maduración del folículo y la ovulación.

4. ¿Cuáles son las principales hormonas involucradas en la ovulación y cuál es su función?

LH: se encargan de estimular la ovulación.

Estrógeno: maduración del folículo.

5. ¿Por qué presenta amenorrea y agalactia la paciente?

Por los problemas hormonales que presenta en la actualidad pero también podría ser por el tipo de embarazo que tuvo en su pasado.

6. ¿Cómo se altera el eje hipotálamo- hipófisis- ovario cuando existe hipopituitarismo?

Produce una baja cantidad de hormonas.

7. ¿Qué antecedentes de la historia clínica permitieron a los médicos llegar al diagnóstico y por qué?

Los bajos niveles de hormonas que presenta, la disminución de los caracteres sexuales y también que presenta amenorrea y agalactia.

8. ¿Qué factores se estudian en la infertilidad femenina y en cuál de ellos clasificarías a esta paciente?

Los que clasifican para ella serían el trastorno ovulatorio del eje hipotálamo-hipófisis.

9. ¿Qué indican los resultados de la espermatobioscopía directa realizada a la pareja sexual de la paciente?

Los resultados realizados se muestran completamente bien o normales y que no tiene que ver con el caso de infertilidad.

10. ¿Cuál es el pronóstico para la vida reproductiva de esta paciente?

Pues todo va a depender del hipotálamo que es el que regula las hormonas y si el daño es algo grave o no.