

CASO CLÍNICO

Nombre del Alumno: Ricardo Hillel Vera alegría

Nombre del tema: Caso clínico de Biología del Desarrollo

Parcial: I

Nombre de la Materia: Biología del Desarrollo

Nombre del profesor: Dr. Guillermo Del Solar Villarreal

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Semestre: I

Tapachula, Chiapas, México a 19 de septiembre del 2024.

CASO CLÍNICO

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)

Espermatobioscopia 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?

La disminución de las gonadotropinas (FSH y LH) en este caso se explica por un problema a nivel de la hipófisis. Esta glándula, al estar dañada, produce menos de estas hormonas que estimulan los ovarios. Es como si el motor que enciende los ovarios estuviera funcionando a baja potencia.

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

Los niveles bajos de estrógenos, consecuencia de la disminución de las gonadotropinas, provocan una atrofia de los órganos sexuales y de los caracteres sexuales secundarios. Esto se traduce en una disminución del tamaño de las mamas, pérdida de vello púbico y axilar, y sequedad vaginal.

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

* Gonadotropinas (FSH y LH): Estimulan el desarrollo de los folículos ováricos y la producción de hormonas sexuales.

* Estradiol: Hormona sexual femenina que influye en el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y regula el ciclo menstrual.

* Prolactina: Estimula la producción de leche materna. En este caso, sus niveles están bajos, lo que contribuye a la agalactia.

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

Las principales hormonas involucradas en la ovulación son el FSH y el LH. El FSH estimula el crecimiento de los folículos ováricos, mientras que el LH desencadena la ovulación.

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

La amenorrea se produce por la falta de ovulación debido a los bajos niveles de FSH y LH. La agalactia, por su parte, se debe a la disminución de la prolactina, hormona esencial para la producción de leche materna.

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

En el hipopituitarismo, la hipófisis produce menos hormonas, lo que interrumpe la comunicación entre el cerebro y los ovarios. Esto lleva a una disminución de la producción de estrógenos y a la ausencia de ovulación.

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

El antecedente clave es el parto complicado con abundante sangrado. Este evento pudo haber causado una lesión en la hipófisis, lo que a su vez provocó la disminución de la producción hormonal.

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

Los factores de infertilidad femenina incluyen problemas ovulatorios, tubáricos, uterinos y factores masculinos. En este caso, la paciente presenta un problema ovulatorio debido al hipopituitarismo.

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

Un resultado normal, indica que el espermatozoides del compañero es adecuado y no es la causa de la infertilidad.

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

El pronóstico para la vida reproductiva de esta paciente depende de la extensión de la lesión hipofisaria. Se tendría que necesitar de un endocrinólogo, ya que es el especialista más adecuado para atender a esta paciente. Este podría realizar pruebas más específicas para confirmar el diagnóstico de hipopituitarismo y determinar la extensión de la lesión, probablemente elaborará un plan de tratamiento individualizado, incluyendo la terapia de reemplazo hormonal y el seguimiento a largo plazo. También se requiere de un ginecólogo, para evaluar la fertilidad y discutir opciones de reproducción asistida si la paciente lo desea.

Caso Clínico

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 micrognatia. 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?**

Hallazgos clínicos: las características faciales típicas, la hipotonía muscular, las anomalías en manos y pies, y otras características físicas descritas son altamente sugestivas de esta condición.

Resultados de laboratorio: el cariotipo, ya que mostró una trisomía 21 en ambas niñas y confirmó el diagnóstico.

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

Un error en la división celular durante la formación de los gametos (óvulos o espermatozoides) o en las primeras divisiones del cigoto y resulta en un cromosoma extra en el par 21.

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

Edad materna avanzada, alteraciones cromosómicas familiares, exposición a algunos factores ambientales.

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

Ambas comparten el mismo material genético desde la concepción. Por lo tanto, si uno de los gemelos presenta una alteración cromosómica como la trisomía 21, es muy probable que el otro gemelo también la tenga. Esto se debe a que el error de disyunción ocurrió en las primeras divisiones del cigoto, antes de que se formaran dos embriones distintos.

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

Depende de varios factores, incluyendo la edad materna y si se identificó alguna alteración cromosómica en los padres. Sin embargo, es importante que la pareja se someta a un asesoramiento genético para conocer el riesgo específico en su caso.

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

Asesoramiento genético: Es muy importante que la pareja se someta a un asesoramiento genético para conocer el riesgo de recurrencia y las opciones disponibles.

Diagnóstico prenatal: Si la pareja decide continuar con el embarazo, se pueden ofrecer pruebas de diagnóstico prenatal como la amniocentesis o la vellosidad coriónica para detectar posibles alteraciones cromosómicas en el feto.

Seguimiento médico: Un seguimiento médico riguroso durante el embarazo es esencial para detectar cualquier complicación y brindar la atención adecuada tanto a la madre como al feto.