

**Materia:**

Biología del desarrollo

**Profesor:**

Dr. Guillermo Villarreal del Solar

**Alumno:**

Hever Maximiliano Ramos Roblero

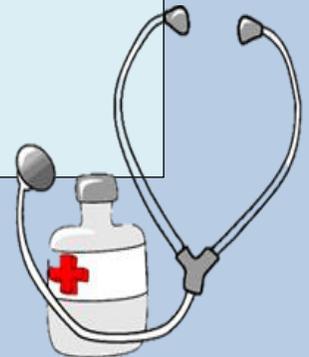
**Trabajo:**

Caso clínico

**Grado y grupo:      Parcial:**

1ºA

1er. Parcial



## **CASO CLÍNICO**

Una 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

Histosalingografía: 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)

## **Actividad (preguntas)**

### **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. Se requiere igualmente de un ginecólogo, para evaluar la fertilidad y discutir opciones de reproducción asistida si la paciente lo desea y esta de acuerdo.

## Bloque I. CASO MÉDICO No. 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 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?**

Hipotonía al nacimiento: La disminución del tono muscular es un hallazgo común en recién nacidos con trisomía 21.

Dismorfias faciales características:

Cráneo pequeño con occipital aplanado.

Perfil facial plano.

Ojos oblicuos con epicanto.

Hiptelorismo (distancia aumentada entre los ojos).

Puente nasal amplio y plano.

Pabellones auriculares de implantación baja y malformación del hélix.

Lengua protruyente y boca abierta.

Micrognatia (mandíbula pequeña).

Cuello corto, ancho y con piel redundante: Características físicas que suelen observarse en pacientes con síndrome de Down.

Alteraciones en las extremidades:

Manos pequeñas con dedos cortos.

Clinodactilia (curvatura del quinto dedo).

Pliegue palmar único bilateral, un signo clásico de trisomía 21.

Alteraciones abdominales: Diástasis de rectos y hernia umbilical, hallazgos comunes en esta condición.

Piel laxa y marmórea, también observada frecuentemente en recién nacidos con trisomía 21.

Exploración neurológica con hipotonía e hiporreflexia, que refuerzan la sospecha clínica.

El diagnóstico es finalmente confirmado por el estudio citogenético que muestra 47, XX, +21, confirmando la trisomía 21 regular.

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

La causa de la trisomía 21 regular en este caso es un error durante la división celular, lo que lleva a la presencia de un cromosoma 21 adicional en todas las células del cuerpo. Esto ocurre en la mayoría de los casos de Síndrome de Down y puede deberse a dos mecanismos principales:

1-No disyunción durante la meiosis

2-No disyunción durante la mitosis

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

En el caso de las gemelas con trisomía 21, los factores relacionados con los errores de disyunción, que pueden llevar a la formación de un cromosoma 21 adicional, incluyen:

**1. Edad materna avanzada 2. Historia familiar 3. Errores en la meiosis paterna 4. Factores ambientales 5. Reproducción asistida 6. Composición genética:**

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

Ambas gemelas tienen Síndrome de Down porque, en el proceso de formación de las niñas algo salió mal por adentro y le explicaría más profundo a los tutores paso a paso lo más fácil para que entiendan los factores de riesgo para que se desarrollara este síndrome

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

El riesgo de recurrencia en este caso sería bajo, pero siempre es recomendable consultar con un profesional para entender mejor las circunstancias personales de la pareja.

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

### 1. Salud Materna:

Estilo de vida saludable: Mantener una dieta equilibrada, hacer ejercicio regularmente y evitar el consumo de alcohol y tabaco.

2. Suplementos: Considerar la toma de ácido fólico antes y durante el embarazo para ayudar a reducir el riesgo de defectos del tubo neural en el bebé.

### 3. Control de Enfermedades Crónicas:

Manejo de condiciones de salud: Asegurarse de que cualquier enfermedad crónica (como diabetes o hipertensión) esté bien controlada antes del embarazo.

### 4. Monitoreo del Embarazo:

Atención prenatal: Asistir a todas las citas de control durante el embarazo para monitorear la salud tanto de la madre como del bebé.

### 5. Educación y Apoyo:

Informarse sobre el Síndrome de Down: Conocer más sobre el síndrome puede ayudar a la pareja a prepararse mejor y entender las necesidades especiales que podría tener un hijo con esta condición.

Grupos de apoyo: Unirse a grupos de apoyo para familias con hijos con Síndrome de Down puede ser beneficioso.

### 6. Evaluación Genética:

Si la pareja está preocupada por el riesgo de recurrencia, podrían considerar pruebas genéticas para entender mejor sus posibilidades y opciones.

### 7. Estar Preparados Emocionalmente:

Hablar sobre expectativas: Discutir cómo se sienten sobre la posibilidad de tener otro hijo con condiciones especiales y prepararse para cualquier resultado.