

A large, dark blue logo consisting of a stylized graphic on the left and the letters 'UDS' in a bold, sans-serif font to its right. Below this, the words 'Mi Universidad' are written in a bold, sans-serif font.

Ensayo

Nombre del Alumno : Rubí Yadelin Santiago Lanza

Nombre del trabajo: Caso clinico

Parcial : I

Nombre de la Materia : Bioquímica

Nombre del profesor: Del Solar Villarreal Guillermo

Nombre de la Licenciatura :Medicina humana

Semestre: I. Grupo: A

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

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)

Actividad (preguntas)

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

La reducción de las gonadotropinas (FSH y LH) en este caso se debe a un trastorno en la hipófisis. Cuando esta glándula se encuentra dañada, su producción de estas hormonas, que son responsables de estimular los ovarios, disminuye. Se puede comparar con un motor que está funcionando a un nivel bajo de potencia, lo que afecta el correcto funcionamiento de los ovarios.

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

La disminución de los estrógenos, que resulta de la reducción de las gonadotropinas, causa una atrofia en los órganos sexuales y en los caracteres sexuales secundarios. Esto se manifiesta en una reducción del tamaño de los senos, una pérdida de vello en la zona púbica y axilas, así como sequedad en la vagina.

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

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

*Estradiol: una hormona sexual femenina, juega un papel importante en el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y en la regulación del ciclo menstrual

*Prolactina: estimula la producción de leche materna; sin embargo, en este caso, sus niveles son bajos, lo que contribuye a la agalactia.

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

Las hormonas clave en el proceso de ovulación son el FSH y el LH. El FSH promueve el desarrollo de los folículos ováricos, mientras que el LH es el encargado de iniciar la ovulación.

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

La amenorrea ocurre por la ausencia de ovulación, que a su vez es causada por los niveles bajos de FSH y LH. Por otro lado, la agalactia se presenta debido a la reducción de la prolactina, una hormona crucial para la producción de leche materna.

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

En el hipopituitarismo, la glándula pituitaria secreta una menor cantidad de hormonas, lo que afecta la comunicación entre el cerebro y los ovarios. Como resultado, hay una reducción en la producción de estrógenos y se detiene la ovulación.

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

El factor principal es un parto complicado que tuvo un sangrado excesivo. Este acontecimiento pudo haber ocasionado una lesión en la glándula pituitaria, lo que resultó en una reducción de la producción de hormonas.

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

Los factores que pueden causar infertilidad en mujeres abarcan problemas relacionados con la ovulación, las trompas de Falopio, el útero y también factores masculinos. En este caso, la paciente tiene un trastorno en la ovulación como resultado del hipopituitarismo.

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

Un resultado normal sugiere que el semen 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 de la vida reproductiva de esta paciente está relacionado con la gravedad de la lesión en la hipófisis. Se necesitará la intervención de un endocrinólogo, quien es el especialista más adecuado para tratarla. Este médico podrá realizar pruebas más específicas para confirmar el diagnóstico de hipopituitarismo y evaluar la magnitud de la lesión. Además, probablemente desarrollará un plan de tratamiento personalizado que incluirá terapia de reemplazo hormonal y seguimiento a largo plazo. También se requerirá la colaboración de un ginecólogo para evaluar la fertilidad y discutir opciones de reproducción asistida si la paciente lo desea y está 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 nacer: La reducción del tono muscular es un hallazgo frecuente en recién nacidos con trisomía 21.

Características faciales típicas:

- Cráneo pequeño con occipital aplanado.
- Perfil facial plano.
- Ojos oblicuos con pliegue epicántico.
- Hipertelorismo (aumento de la distancia entre los ojos).
- Puente nasal amplio y plano.
- Pabellones auriculares de implantación baja y con malformaciones en el hélix.
- Lengua protruyente y boca entreabierta.
- Micrognatia (mandíbula pequeña).

****Cuello corto y ancho con piel redundante:**** Estas son características físicas comunes 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:**** Se observan diástasis de rectos y hernia umbilical, hallazgos frecuentes en esta condición.

****Piel:**** Presenta una textura laxa y marmórea, también común en recién nacidos con trisomía 21.

****Exploración neurológica:**** Muestra hipotonía e hiporreflexia, lo que refuerza la sospecha clínica. El diagnóstico se confirma mediante un estudio citogenético que revela 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 en la división celular, que resulta en un cromosoma 21 extra en todas las células del cuerpo. Esto se presenta en la mayoría de los casos de síndrome de Down y puede deberse a dos mecanismos principales:

- **No disyunción durante la meiosis:** Ocurre cuando los cromosomas no se separan correctamente durante la formación de los gametos, lo que resulta en un gameto con un cromosoma 21 adicional.
- **No disyunción durante la mitosis:** Se refiere a un error en la separación de los cromosomas durante la división celular en las primeras etapas del desarrollo, lo que también puede dar lugar a células con un cromosoma 21 extra

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

En el caso de las gemelas con trisomía 21, los factores asociados con los errores de disyunción que pueden resultar en 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, durante el proceso de formación, algo no se desarrolló como se esperaba. Explicaría esto a los tutores de manera clara y paso a paso, destacando los factores de riesgo que pudieron haber influido en el desarrollo de este síndrome

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

En este caso, el riesgo de que vuelva a ocurrir es bajo, aunque siempre es aconsejable consultar con un profesional para comprender mejor las circunstancias específicas de la pareja

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

Salud Materna:

- Estilo de vida saludable:** Mantener una alimentación balanceada, realizar ejercicio con regularidad y evitar el consumo de alcohol y tabaco.
- Suplementos:** Considerar tomar ácido fólico antes y durante el embarazo, lo cual puede ayudar a disminuir el riesgo de malformaciones del tubo neural en el bebé.

Control de Enfermedades Crónicas:

- Manejo de condiciones de salud:** Asegurarse de que cualquier enfermedad crónica, como diabetes o hipertensión, esté bien controlada antes de concebir.

Monitoreo del Embarazo:

- Atención prenatal:** Acudir a todas las revisiones médicas durante el embarazo para garantizar el bienestar tanto de la madre como del bebé.

Educación y Apoyo:

- Informarse sobre el Síndrome de Down:** Aprender más sobre el síndrome puede ayudar a la pareja a estar mejor preparada y a comprender las necesidades especiales que podría tener su hijo.
- Grupos de apoyo:** Participar en grupos de apoyo para familias con hijos con Síndrome de Down puede ser útil.

Evaluación Genética:

- Si la pareja está preocupada por el riesgo de recurrencia, podrían considerar pruebas genéticas para conocer mejor sus probabilidades y las opciones disponibles.

Preparación Emocional:

- Hablar sobre expectativas:** Discutir sus sentimientos en torno a la posibilidad de tener otro hijo con necesidades especiales y prepararse emocionalmente para cualquier resultado.