



“CASOS CLÍNICOS DE EMBRIOLOGÍA”

BIOLÓGIA DEL DESARROLLO

DR. Del Solar Villareal Guillermo

Alumna: Karla Jharumi Sanchez Salas

1A

ACTIVIDADES

1. ¿Qué datos fueron importantes para sospechar el diagnóstico?
2. ¿Cuál es la causa de la trisomía 21 regular?
3. ¿Qué factores se encuentran relacionados con los errores de disyunción?
4. ¿Cómo explicaría que ambas pacientes tengan síndrome de Down?
5. ¿Qué riesgo de recurrencia le daría a la pareja?
6. ¿Qué cuidados les sugeriría en caso de desear un nuevo embarazo?

3. ¿Qué factores se encuentran relacionados con los errores de disyunción?
4. ¿Cómo explicaría que ambas pacientes tengan síndrome de Down?
5. ¿Qué riesgo de recurrencia le daría a la pareja?
6. ¿Qué cuidados les sugeriría en caso de desear un nuevo embarazo?

1ER CASO CLÍNICO RESPUESTAS ↓ ↓

1_ La presencia del hipotonía y dismorfias faciales en las recién nacidas.
_ características físicas como cráneo pequeño, occipital aplanado, perfil facial plano, ojos oblicuos, epicanto e hipertelorismo y malformación auriculares.
_ la identificación de un número modal de 47 cromosomas con la trisomía 21(+21) en los estudios citogenéticos

2_ La trisomía 21 regular, generalmente es causada por error en la disyunción durante la meiosis, que resulta en la presencia de un cromosoma de 21 adicional.

3_ los factores relacionados con los errores de disyunción:

- _ Edad materna avanzada (mayor riesgo en mujeres de 35 años).
- _ historia familiar de aneuploidias aunque estos son menos claros.

4_ Ambas gemelas presentan síndrome de Down debido a que ambas tienen la misma condición genética (trisomía 21). Esto podría dar como resultados de un error en la disyunción que ocurrió en el óvulo fertilizado, afectando a ambos embriones en el embarazo gemelar.

5_ En general, para una pareja que ya ha tenido un hijo con trisomía 21, el riesgo de recurrencia es mayor que en la población general. Se estima que podría estar entre 1% y 2%, pero se recomienda una consulta genética para una evaluación más precisa.

6_ los cuidados sugeridos incluyen:

- _ consulta con un genetista para evaluar el riesgo de recurrencias y discutir opciones de pruebas y prenatales.
- _ considerar la edad materna y sus implicaciones en el riesgo de aneuploidias
- _ Mantener un estudio de vida saludable, incluyendo una nutrición adecuada y cuidado prenatal.
- _ Realizar ultra sonidos y pruebas de detección durante el embarazo para monitorear el desarrollo fetal.

ACTIVIDADES

1. ¿Cómo explica la disminución de gonadotropinas en este caso?
2. ¿Por qué hay afección de los caracteres sexuales secundarios en esta paciente?
3. ¿Qué hormonas se encuentran alteradas en este caso y cuál es su función en el organismo?
4. ¿Cuáles son las principales hormonas involucradas en la ovulación y cuál es su función?
5. ¿Por qué presenta amenorrea y agalactia la paciente?
6. ¿Cómo se altera el eje hipotálamo- hipófisis- ovario cuando existe hipopituitarismo?
7. ¿Qué antecedentes de la historia clínica permitieron a los médicos llegar al diagnóstico y por qué?
8. ¿Qué factores se estudian en la infertilidad femenina y en cuál de ellos clasificarías a esta paciente?
9. ¿Qué indican los resultados de la espermatobioscopia directa realizada a la pareja sexual de la paciente?
10. ¿Cuál es el pronóstico para la vida reproductiva de esta paciente?

RESPUESTAS DEL CASO CLÍNICO N.0 2

↓ ↓ ↓

1_ La disminución de gonadotropinas (FSH y LH) puede explicarse por un hipopituitarismo, donde la glándula pituitaria no produce suficientes hormonas. Esto afecta la regulación del ciclo menstrual y la función ovárica.

2_ La afección de los caracteres sexuales secundarios se debe a la falta de hormonas sexuales (estrógenos y progesterona), que son necesarias para el desarrollo y mantenimiento de estos caracteres. La disminución de gonadotropinas afecta la producción de estas hormonas en los ovarios.

3_ Las hormonas alteradas incluyen FSH y LH, que regulan la función ovárica y la producción de estrógenos y progesterona.

4_ Las principales hormonas involucradas son las FSH, que estimula el crecimiento de los folículos; la LH, que provoca la ovulación; y los estrógenos, que preparan el endometrio para la posible implantación de un óvulo fertilizado.

5_ La amenorrea se debe a la falta de ovulación y a la insuficiencia hormonal. La agalactia puede ser consecuencia de la baja producción de prolactina, que es necesaria para la lactancia, además de la alteración hormonal general.

6_ En el hipopituitarismo, la producción de hormonas liberadoras del hipotálamo (como GnRH) se ve afectada, lo que se lleva a una disminución en la producción de FSH y LH por la hipófisis, afectando así la función ovárica y la producción de hormonas sexuales.

7_ Los antecedentes de amenorrea prolongada, agalactia, y la falta de desarrollo de caracteres sexuales secundarios fueron clave para sospechar un trastorno hormonal.

8_ Se estudian factores hormonales, anatómicos, y de ovulación. Esta paciente podría clasificarse en el grupo de infertilidad hormonal debido a la disminución de gonadotropinas y la falta de ovulación.

9_ Los resultados indican que el semen es normal en términos de volumen, densidad y movilidad, lo que sugiere que la pareja masculina no es la causa de la infertilidad.

10_ El pronóstico depende del tratamiento del hipopituitarismo. Si se logra restaurar la función hormonal, existe la posibilidad de que la paciente pueda concebir.