

DANIA ALEJANDRA VÁZQUEZ PONCE
BIOQUÍMICA
PRIMER PARCIAL TEMA: CASO CLÍNICO
DR. GUILLERMO DEL SOLAR VILLAREAL
MEDICINA HUMANA
PRIMER SEMESTRE
TAPACHULA CHIAPAS

17/SEPTIEMBRE/ 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 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.

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?

Hay un mal funcionamiento en la hipófisis y no está regulando bien las hormonas.

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

Porque la hormona responsable del desarrollo de los caracteres sexuales de la mujer disminuyó o está bajo (estradiol).

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

FSH: estimula el crecimiento y desarrollo de los folículos LH: estimula la maduración del folículo y la ovulación. Estradiol: es la hormona encargada de desarrollar los caracteres sexuales secundarios femeninos.

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

LH: estimula la ovulación.

Estrógeno: maduración del folículo ovárico.

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

Porque tiene problemas hormonales como la amenorrea, falta de ovulación (deficiencia de estrógenos).

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

Produce menos cantidad de hormonas

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

La disminución de los caracteres sexuales femeninos tiene amenorrea, agalactia infertilidad y bajos niveles de hormonas

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

Infertilidad secundaria, ovulatorio trastorno del eje hipotálamo-hipofisario.

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

Son normales y descarta un factor masculino como causa de infertilidad.

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

Depende del hipotálamo y que tan dañado esta.