

Samuel Vasquez

Casos clínicos 1A

Bloque I. CASO MÉDICO No. 1

*Dr. Gildardo Zafra de la Rosa
Dra. Laura Gabriela Flores Peña*

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?

R=Los datos recogidos del Estudio Citogenico con Bandas G, ya que el número modal de cromosomas nos indico la anomalía cromosomica. Además de que en la exploración física se identificaron rasgos físicos característicos de personas con síndrome de Down.

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

R= La existencia de 47 cromosomas, con una copia extra del cromosoma 21

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

R=Los factores relacionados con la genética como la historia familiar, los factores relacionados con el ambiente como la exposición a sustancias químicas o a fármacos, también los factores de la salud como enfermedades crónicas y factores relacionados con el desarrollo como defectos en el huso mitotico.

Bloque I. CASO MÉDICO No. 1

*Dr. Gildardo Zafra de la Rosa
Dra. Laura Gabriela Flores Peña*

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

R=Debido a que comparten el mismo material genético, por ende el factor genético beneficia dicha malformación genética.

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

R=Alto, debido a que existe la posibilidad de que el factor este relacionado directamente con la herencia genética de los padres, sin embargo habría que analizar factores como el ambiente, el cual pudo haber sido el agente causal.

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

R=Llevar un control prenatal vigoroso, además de identificar los posibles factores ambientales como la exposición a sustancias químicas, a radiación o a fármacos.

Bloque I. CASO MÉDICO No. 2*Dra. Yuría Ablanedo Terrazas*

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?

R=Problemas con la hipófisis

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

R=Debido a que no hay una producción correcta de FSH ni LH

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

R=Las hormonas FSH, LH y el Estradiol se encuentran bajas o a un nivel menor al recomendado.

Estás se encargan de estimular la producción de hormonas sexuales como el estrógeno.

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

R=-Hormona foliculoestimulante (FSH): La FSH, también producida por la glándula pituitaria, estimula el crecimiento y desarrollo de los folículos ováricos, donde se encuentran los óvulos.

-Hormona liberadora de gonadotropinas (GnRH): Esta hormona, producida por el hipotálamo, es la que inicia todo el proceso. La GnRH estimula la liberación de FSH y LH desde la glándula pituitaria.

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

R=- Hipopituitarismo: Es una condición en la que la glándula pituitaria no produce suficientes hormonas, incluyendo las gonadotropinas (FSH y LH) y la prolactina. La prolactina es la hormona responsable de la producción de leche materna.

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

R=Disminución de la producción de GnRH: El hipotálamo, que normalmente libera la hormona liberadora de gonadotropinas (GnRH), se ve afectado por la disfunción de la pituitaria. La liberación de GnRH disminuye, lo que a su vez reduce la producción de FSH y LH por la glándula pituitaria.

disminuye, lo que a su vez reduce la producción de FSH y LH por la glándula pituitaria.