

## "Prenatal diagnosis of Down syndrome: a 13 year retrospective study"

1. ¿Cuál es la principal causa neonatal de discapacidad intelectual?

Síndrome de Down (trisomía 21), es considerado una de las principales causas congénitas de discapacidad intelectual en la población humana.

2. ¿Cuáles son los principales métodos diagnósticos para diagnóstico prenatal de Sx de Down y en que etapas de la gestación se deben realizar?

El diagnóstico definitivo se hace mediante el cariotipo de células fetales cultivadas obtenidas mediante uno de los procedimientos no invasivos, principalmente uno de los procedimientos de:

- vellosidades corionicas o amniocentesis. (9° y 11° SDG)
- Muestra percutánea de sangre del cordón umbilical (18° y 22° SDG)
- Ultrasonido (1°, 2° trimestre)
- Prueba prenatal no invasiva mediante el ADN del plasma del bebe (después del nacimiento)

3. ¿En qué casos está indicado realizar diagnóstico prenatal de Sx de Down?

En madres mayores de 35 años y más jóvenes.

4. ¿Cuáles son las principales anomalías encontradas por medio de USG en pacientes con Sx de Down durante el segundo y tercer trimestre?

Se observó una ecografía anormal en el primer / segundo trimestre en 94 fetos (59,8%), el hallazgo ecográfico más frecuente fue CH (n = 46), en 12 casos asociados con anasarca. El aumento del espesor de NT fue observado en 33 casos, como hallazgo adicional, flujo DV anormal y ausencia de hueso nasal en seis casos. Marcadores blandos y malformaciones estructurales importantes diagnosticadas en el segundo trimestre. Además, en cinco casos estuvo presente polihidramnios, en dos estrellas de mar amnios y en un caso síndrome de la banda amniótica. Se encontraron marcadores blandos aislados en tres fetos, mientras que en los casos con foco intracardiaco congénito (EIF) y los pacientes con quistes del plexo coroideo bilateral (CPC) se sometieron a amniocentesis debido a una prueba de detección de suero materno positiva y en un caso de pielectasia debido a antecedentes familiares positivos de anomalías.

5. ¿Cuál es la importancia de realizar diagnóstico prenatal en pacientes con riesgo de cromosopatías?

Es importante llevar el control prenatal nos lleva a la prevención, diagnóstico y tratamiento. Son para identificar los factores de riesgo, determinar la edad gestacional, diagnosticar la condición fetal y diagnosticar la condición materna, así como puede examinar; altura uterina, peso fetal, estimulación del líquido amniótico, auscultación de LCF x doppler y monitorear los movimientos fetales.

Las patologías cromosómicas son debidas a un accidente genético o sea ocurren al azar, en especial aquellas trisomías que tienen una alta frecuencia.

