

Universidad del Sureste

Catedrático: Dr. Natanael Ezri Prado Hernandez

Materia: Biología del desarrollo

Trabajo: Artículo

Nombre de la alumna: Luz Angeles Jiménez
Chamec

Licenciatura: Medicina humana **Semestre:** 1° B

Fecha: 08 de enero del 2021

De acuerdo al artículo "Prenatal diagnosis of Down syndrome: a 13 year retrospective study" contesta lo siguiente:

¿Cuál es la principal causa neonatal de discapacidad intelectual? R= El síndrome de Down es la anomalía cromosómica más común, y se considera una de las principales causas congénitas de discapacidad intelectual en la población humana.

¿Cuales son los principales métodos diagnósticos para diagnóstico prenatal de Sx de Down y en qué etapas de la gestación se deben realizar? R= El diagnóstico prenatal del síndrome de Down comprende métodos de cribado no invasivos que proporcionan la estimación del riesgo de haber afectado el embarazo, mientras que el diagnóstico definitivo se realiza mediante el cariotipado de células fetales cultivadas obtenidas mediante uno de los procedimientos invasivos, principalmente el muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) o la amniocentesis.

Las etapas inician con evaluación de la edad materna, los exámenes de ultrasonido de primer y/o segundo trimestre, y las pruebas bioquímicas séricas maternas en el primer y/o segundo trimestre del embarazo.

¿En qué casos está indicado realizar diagnóstico prenatal de Sx de Down? R= amniocentesis, cordontesis o análisis de materiales recogidos después de la terminación del embarazo (TOP).

¿Cuales son las principales anomalías encontradas por medio de USG en pacientes con Sx de Down durante el segundo y tercer trimestre? R= Los hallazgos por ultrasonido descubiertos durante el examen del segundo trimestre incluyeron varias anomalías importantes y marcadores menores/blandos asociados con aneuploidies (Tabla 2).

Tabla 2. Hallazgos anormales de ultrasonido descubiertos durante el examen del segundo trimestre.

Anormalidades estructurales	Número	Marcadores blandos	Número
Higroma quísticoUn	19	Intestino hiperechogénico	4
Anasarca	4	Quistes del plexo coroideo	3

Ventriculomegaly	5	Enfoque intracardiaco ecogénico	2
Defectos cardíacosB	3	Fémur corto	1
Atresia duodenal	2	Pyelectasis	1
Micrognathia	1		
Meningocele	1		
Omphalocele	1		
Brachycephaly	1		
Restricción del crecimiento intrauterino	1		

Un

Con o sin anasarca asociado.

B

Un caso de defecto septal ventricular (VSD), un caso de defecto interauricular (TEA) y uno no especificado.

¿Cuál es la importancia de realizar diagnóstico prenatal en pacientes con riesgo de cromosomopatías? R= Consiste en el acompañamiento médico a la mujer desde el momento preconcepcional, pasando por el embarazo, hasta el postparto. Permite mejorar notablemente los resultados para una amplia gama de enfermedades fetales leves o graves.