

**Nombre del alumno: Jhair Osmar
Roblero Díaz**

**Nombre del profesor: Prado Hernández
Ezri Natanael**

**Nombre del trabajo: Artículo
(cuestionario)**

Materia: biología del desarrollo

Grado: primer semestre

Grupo: b

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

¿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.

¿Cuáles son los principales métodos diagnósticos para diagnóstico prenatal de Sx de Down y en que etapas de la gestación se deben realizar? R= el diagnóstico definitivo se realiza mediante el cariotipo de células fetales cultivadas obtenidas mediante uno de los procedimientos invasivos, principalmente muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) o amniocentesis. Las etapas se realizan con la evaluación de la edad materna, en primer lugar, y exámenes de ultrasonido del segundo trimestre, y suero materno pruebas bioquímicas en el primer y segundo trimestre del embarazo.

¿En qué casos está indicado realizar diagnóstico prenatal de Sx de Down? R= Con el fin de brindar a los padres un asesoramiento mejor informado y minimizar el riesgo de aborto espontáneo asociado con los procedimientos invasivos, las presentes pautas y estudios están dirigidos al cálculo de los riesgos individuales para cada mujer embarazada y a la mejora de los índices de sensibilidad y la reducción de los resultados falsos positivos.

¿Cuáles son las principales anomalías encontradas por medio de USG en pacientes con Sx de Down durante el segundo y tercer trimestre? R= incluyeron varias anomalías importantes y marcadores leves / blandos asociados con aneuploidías. Higroma quístico, Intestino hiperecogénico, Anasarca, Quistes del plexo coroideo, Ventriculomegalia, Foco intracardiaco ecogénico, Defectos cardíacos b, Fémur corto, Atresia duodenal, Pielectasia, Micrognatia, Meningocele, Hernia umbilical, Braquicefalia, Restricción del crecimiento intrauterino

¿Cuál es la importancia de realizar diagnóstico prenatal en pacientes con riesgo de cromosomopatías? R= nos permite identificar en el transcurso del embarazo, pacientes con alta probabilidad de complicaciones tanto maternas como fetales, detectar defectos congénitos en el bebé así como alteraciones cromosómicas; siendo esto de vital importancia, ya que nos da la posibilidad de tomar las medidas más adecuadas, tanto durante el embarazo como durante el parto para evitar riesgos innecesarios a la madre y su hijo.