



Ensayo.

Nombre del Alumno: **HERNÁNDEZ URBINA ANTONIO RAMÓN.**

Nombre del tema: **SÍNDROME DE DOWN.**

Parcial: **SEGUNDO.**

Nombre de la Materia: **PEDIATRIA.**

Nombre del profesor: **DR. MAZA LÓPEZ MIGUEL.**

Nombre de la Licenciatura: **MEDICINA HUMANA.**

Cuatrimestre: **SEXTO.**

SÍNDROME DE DOWN.

INTRODUCCIÓN:

El Síndrome de Down (SD) es una enfermedad que se caracteriza por una alteración en la trisomía del cromosoma 21. En ella se describen daños en el desarrollo físico y mental.

Características clínicas del Síndrome de Down: retardo del crecimiento, retardo mental de diversos grados con un coeficiente intelectual que oscila entre 25- 50, hiperlaxitud ligamentosa, hipotonía, estreñimiento, predisposición alta: de leucemia, infecciones

los factores de riesgo asociados principalmente: consanguinidad, edad materna y paterna.

El pronóstico en general se considera que el 20% de los casos fallecen en el primer año de vida, pero alrededor del 50% llegan a los 50 años, 40% a los 60 y se calcula que uno de cada 7 pueden llegar a los 68 años.

DESARROLLO:

El Síndrome de Down, también llamado trisomía 21, es la causa más frecuente de restricción mental identificable de origen genético. Se trata de una anomalía cromosómica que tiene una incidencia de 1 de cada 800 nacidos, y que aumenta con la edad materna. Es la cromosomopatía más frecuente y mejor conocida. }

ETIOLOGÍA:

En el 95% de casos, el SD se produce por una trisomía del cromosoma 21 debido generalmente a la no disyunción meiótica en el óvulo. Aproximadamente un 4% se debe a una traslocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico que normalmente es el 14 o el 22. Ocasionalmente puede encontrarse una traslocación entre dos cromosomas 21. Por último, un 1% de los pacientes presentan un mosaico, con cariotipo normal y trisomía 21. No existen diferencias fenotípicas entre los diferentes tipos de SD. La realización del cariotipo es obligada para realizar un adecuado asesoramiento genético dado que el riesgo de recurrencia depende del cariotipo del paciente.

FACTORES ASOCIADOS:

- Consanguinidad.
- Características individuales de los padres pueden también originar una mayor incidencia de Síndrome de Down.
- Edad materna: madres de mayor edad, principalmente a partir de una edad umbral que se sitúa en torno a los 35 años.
- Edad paterna: edad del padre a partir de una edad umbral de 45 años.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS:

Los niños con SD se caracterizan por presentar una gran hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa. Fenotípicamente presentan unos rasgos muy característicos:

- Retraso mental.
- Occipucio plano.
- Pabellones auriculares displásicos.
- Surco simétrico.
- Atresia/estenosis G-1
- Pelvis displásica.
- Hipotonía muscular.
- Excesiva separación de dedos I y II de pies.
- Facies ancha y plana epicantus.
- Paladar elevado y estrecho boca abierta, lengua grande y escrotal.
Manos y dedos cortos clinodactilia del 5º dedo, hipoplasia de 2º falanges de 5º dedo.
- Cardiopatía congénita.
- Enfermedad de Hirschprung.

DIAGNÓSTICO:

Las características fenotípicas del SD pueden no ser muy evidentes en el período neonatal inmediato. En este momento la gran hipotonía y el llanto característico, agudo y entrecortado, pueden ser la clave para el diagnóstico. Al poco tiempo se define el fenotipo característico, aunque cada uno tendrá sus propias peculiaridades. El diagnóstico definitivo vendrá dado por el estudio de los cromosomas.

RIESGO DE RECURRENCIA:

El SD puede diagnosticarse prenatalmente realizando un estudio citogenético de vellosidades coriónicas o de líquido amniótico. El riesgo depende de la edad materna, pero también del cariotipo de los progenitores.

En el caso de que exista una traslocación y alguno de los progenitores sea portador, no influye la edad materna, pero existe un riesgo más alto de recurrencia si el portador de la traslocación es la madre. En el caso de que alguno de los padres tenga una traslocación Robertsoniana entre dos cromosomas 21 el riesgo de recurrencia es del 100% independientemente del sexo que lo transmita. Si ninguno de los progenitores es portador de una traslocación el riesgo de recurrencia es de alrededor de un 2-3%

PRONOSTICO:

Depende fundamentalmente de la presencia de cardiopatía congénita y en la etapa perinatal, del tipo y magnitud de las anomalías congénitas que se presenten. Suelen cursar con infecciones recurrentes, en particular del tracto respiratorio, por lo que fallecen principalmente de bronconeumonía, insuficiencia cardíaca e hipertensión pulmonar. El 25% de los pacientes que presentan leucemia transitoria van a desarrollar en etapas posteriores leucemia, en especial de la forma no linfoblástica.

En general se considera que el 20% de los casos fallecen en el primer año de vida, pero alrededor del 50% llegan a los 50 años, 40% a los 60 y se calcula que uno de cada 7 pueden llegar a los 68 años. El diagnóstico y tratamiento oportuno de la cardiopatía congénita modifica sustancialmente el pronóstico.

Siempre hay que tener en cuenta para poder lograr una buena atención de estos pacientes son:

- Valoración en el período neonatal que incluya ecocardiograma para detección de cardiopatías congénitas, examen ocular.
- Evaluación auditiva dentro de los primeros 6 meses
- Higiene dental rigurosa y evaluación de la dentadura desde su erupción.
- Radiografía de cuello cada 3 años para valorar inestabilidad del eje alantoideo
- La buena atención médica debe incluir la vigilancia del desarrollo de trastornos tales como diabetes, leucemia o crisis convulsivas
- El manejo preventivo debe incluir una vigilancia de peso y talla.

CONCLUSIÓN:

Es importante conocer todos los aspectos que se desarrollan con este síndrome para saber las causas, factores de riesgo y la clínica que se va a presentar para poder haber un diagnóstico certero y con ello, dar un tratamiento seguro.