

EMBRIOLOGÍA HUMANA

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?

Exploración física:

- Hipotonía y dismorfias faciales, incluyendo perfil facial plano, ojos oblicuos, epicanto e hipertelorismo, puente nasal amplio y plano, pabellones auriculares de implantación baja, lengua protruyente, boca abierta y micrognatia.
- Cuello corto, ancho y con piel redundante.
- Díastasis de rectos y hernia umbilical en el abdomen.
- Extremidades con manos pequeñas, dedos cortos, clinodactilia, pliegue palmar único bilateral.
- Piel laxa y marmórea.

Exploración neurológica:

- Hipotonía e hiporreflexia

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

La causa de la trisomía 21 regular es la presencia de un cromosoma adicional en el par 21. En lugar de los dos cromosomas 21 habituales, estas pacientes tienen tres cromosomas 21; Esto sucede cuando se produce un error en la división celular después de la fecundación del óvulo

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

La disyunción irregular de los cromosomas durante la meiosis es la causa más común de trisomía 21.

Los factores de riesgo: incluyen la edad materna avanzada, que se relaciona con una mayor probabilidad de errores en la meiosis, especialmente durante la meiosis materna. Sin embargo en caso, vemos que la madre tiene 28 años, lo que no se considera una edad materna avanzada, pero aún así ocurrió el error.

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

En este caso, ambas gemelas tienen síndrome de Down debido a que comparten el mismo entorno uterino y las mismas condiciones genéticas. Cuando se produce una disyunción en una de las células madre durante la formación de los óvulos, todas las células derivadas de esa célula madre tendrán la misma trisomía. Como resultado, ambas gemelas comparten la trisomía 21.

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

El riesgo de recurrencia para la pareja en futuros embarazos se ve influenciado por la causa de la trisomía 21. Si la trisomía 21 es el resultado de un error de disyunción durante la meiosis, como en este caso, el riesgo de recurrencia se considera bajo y similar al de la población general. Sin embargo, si la trisomía 21 es causada por una translocación cromosómica en uno de los padres, el riesgo de recurrencia es significativamente mayor.

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

Se recomienda asesoramiento genético en caso de que la pareja desee un nuevo embarazo, con la finalidad de evaluar cualquier riesgo adicional. Además, es importante realizar pruebas prenatales, como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriónicas, para detectar cualquier anomalía cromosómica en el feto. También se deben llevar a cabo cuidados prenatales rigurosos y realizar un seguimiento cercano del desarrollo del feto.