

Bloque I. CASO MÉDICO No. 1

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?

Que tenía una anomalía en su mutación genética y tiene algún síndrome que haya seguido.

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

Se genera de tres cromosomas y causa específicamente síndrome de Down.

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

Factor de conocimiento hacia esa enfermedad y síndrome o enfermedad.

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

Que tenía trisomía par 21 y eso causa algún problema genético.

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

Un problema muy recurrente a base del síndrome.

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

Primero diagnosticar cual y donde esta del problema y seguir con algún tratamiento en regla.