



**Mi Universidad**

**Práctica**

*Nombre del Alumno: Genesis Alyed Hernandez Martinez*

*Actividad: Practica*

*Parcial : I*

*Nombre de la Materia : Biología del desarrollo*

*Nombre del profesor: Guillermo del Solar Villareal*

*Nombre de la Licenciatura : Medicina Humana*

*Semestre: I*

*Grupo: A*

*Fecha de entrega: 19 de Septiembre del 2023*

## Bloque I. CASO MÉDICO No. I

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?

Los datos de la exploración física: el cráneo pequeño con occipital aplanado, Cara perfil facial plano, ojos oblicuos, con epicantero e hipertelorismo, lengua protruyente, boca abierta y micrognatia. Cuello corto, ancho y con piel redundante, exploración neurológica se encuentra hipotonía e hiporreflexia, número modal de cromosomas, errores de disyunción, trisomía 21

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

existencia de un cromosoma extra en un organismo diploide: en vez de un par homólogo de cromosomas es un triplete (2 + 1 cromosomas).

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

El fallo en la separación adecuada de los cromosomas o cromátidas homólogas durante la división celular

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

Por que hay una copia extra del cromosoma 21, aumentando el número de cromosomas usuales, lo que hace que provoque trastornos

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

En una nueva gesta existe la probabilidad de un nuevo descendiente con este trastorno a base de la herencia de genes

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

Realizar más estudios por los errores de disyunción en los genes de los padres, ayuda psicológica