



**Mi Universidad**

**Caso Medico**

*Nombre del Alumno: Andi Saydiel Gomez Aguilar.*

*Nombre del tema: Caso Clínico*

*Parcial: I*

*Nombre de la Materia: Biología del Desarrollo.*

*Nombre del profesor: Guillermo del Solar Villarreal.*

*Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana.*

*Semestre: I*

*Lugar y Fecha de elaboración: Tapachula, Chiapas a 15 de septiembre de 2023.*

## 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?

**Características Físicas:** Las características físicas típicas que se observan en ambas gemelas, como la hipotonía muscular, la dismorfia facial (incluyendo epicanto, hipertelorismo, puente nasal ancho y lengua protruyente), cuello corto y manos con clinodactilia, son signos sugestivos del síndrome de Down.

**Resultado del Estudio Citogenético:** El estudio citogenético con bandas G reveló una trisomía 21 regular en ambas gemelas, lo que confirma el diagnóstico de síndrome de Down. En esta condición, en lugar de tener dos copias del cromosoma 21 en cada célula (como es típico), hay tres copias, lo que resulta en una carga genética adicional.

**Antecedentes de la Madre y del Padre:** Aunque los padres tienen 28 y 30 años respectivamente, la edad materna es un factor de riesgo conocido para el síndrome de Down. La mayoría de los casos ocurren en mujeres mayores de 35 años. Sin embargo, la trisomía 21 puede ocurrir en embarazos de madres jóvenes también.

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

La trisomía 21 regular es el resultado de un error en la disyunción cromosómica durante la formación de los gametos (óvulos o espermatozoides). En lugar de segregarse normalmente, dos copias del cromosoma 21 se mantienen juntas, lo que resulta en un embrión con tres copias de este cromosoma.

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

Los errores de disyunción cromosómica pueden estar relacionados con la edad materna avanzada, aunque también pueden ocurrir en madres más jóvenes. No se comprenden completamente los mecanismos exactos detrás de estos errores.

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

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. Por lo tanto ambas gemelas comparten la trisomía 21.

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

Dado que la trisomía 21 generalmente no es hereditaria, el riesgo de recurrencia en futuros embarazos no es significativamente mayor que el de la población general.

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

Se pueden realizar pruebas de detección prenatal durante el embarazo para evaluar el riesgo de trisomía 21. Si el riesgo es alto, se pueden realizar pruebas diagnósticas más específicas, como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriónicas. Un asesoramiento genético puede ser útil para brindar información sobre las opciones disponibles y los riesgos asociados con futuros embarazos.

Es importante destacar que el síndrome de Down no define completamente a una persona, y con el apoyo adecuado, muchas personas con esta condición pueden llevar vidas plenas y significativas.