

Caso medico.

Recien nacidas de sexo femenino, productos de la primera gesta, embarazo gemelar. Madre de 28 y padre de 30 años.

Antecedentes perinatales: Embarazo normo-evolutivo, ultrasonidos normales, resuelto a las 36 semanas de gestacion mediante cesaria.

Gemela A: peso 2450gr, talla 47cm, perimetro cefalico 33cm, APGAR 7/8

Gemela B: peso 2730gr, talla 49cm, perimetro cefalico 34cm, APGAR 8/9

Padecimiento actual: Inicia al nacimiento al detectar hipotonia y dismorfias faciales.

¿Que datos fueron importantes para sospechar el diagnostico? malformacion del helix, cuello corto, hernia umbilical, sindrome de down

¿Cual es la causa de la trisomia 21 regular? boca abierta y micrognatia, cuello corto y ancho, hipotonia e hiporreflexia

¿Que factores se encuentran relacionados con los errores de disyuncion? En el sindrome de down.

¿Como explicaria que ambas pacientes tengan Sindrome de down? Alteracion de los cromosomas.

¿Que riesgo de recurrencia le dara a la pareja? Tener proximas hijos igual, trastorno hereditario.

¿Que cuidados les sugeriria en caso de desear un nuevo embarazo? Tomar acido folico, vitamina 12 y tratamiento