



Mi Universidad

Práctica

Nombre del Alumno: Ariadna Vianney Escobar López

Nombre del tema: Bloque I. Caso médico No. 1

Parcial: 1

Nombre de la Materia: Biología del desarrollo

Nombre del profesor: Guillermo del Solar Villareal

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Cuatrimestre: 1

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? Hipotonía y dismorfias faciales al inicio del nacimiento
2. ¿Cuál es la causa de la trisomía 21 regular? La copia extra del cromosoma 21, 47 cromosomas
3. ¿Qué factores se encuentran relacionados con los errores de disyunción? Número modal 47 cromosomas, trisomía 21 regular
4. ¿Cómo explicaría que ambas pacientes tengan síndrome de Down? En base a la exploración física confirmando con los estudios paraclínicos

5. ¿Qué riesgo de recurrencia le daría a la pareja? El riesgo de otro embarazo con este trastorno será al menos del 1%, aunque con la edad este puede incrementar

6. ¿Qué cuidados les sugeriría en caso de desear un nuevo embarazo? Tomar una decisión concreta, donde ambas partes estén de acuerdo, porque si existen posibilidades aun de volver a tener otro embarazo con este trastorno genético.