



Nombre de la institución: Universidad del Sureste

Nombre del trabajo: Caso clínico

Nombre del alumno: Carlos Fernando Casto Ruiz

Parcial: 1ro Grupo: A-3

Semestre: 1ro

Nombre de la licenciatura: Medicina Humana

Nombre de la materia: Biología del desarrollo

Bloque 1. 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?

R:La talla el peso las 3 semanas de gestación y los resultados de la exploración física

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

R:Síndrome de Down prenatal

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

R: 47 cromosomas, del número de lo normal

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

R: Mi paciente tiene una copia de cromosoma de más, esto conocido como trisomía, padece de síndrome de Down o también conocido como (trisomía 21)

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

R: Defectos cardíacos, defectos gastrointestinales, apnea del sueño, leucemia, demencia

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

R: tomar 400(mcg) de ácido fólico, evite sustancias dañinas como alcohol, drogas, cigarro