



Flashcard

Briseida Guadalupe Torres Zamorano.

Parcial I

Farmacología

Dra. Adriana Bermúdez Avendaño

Medicina Humana

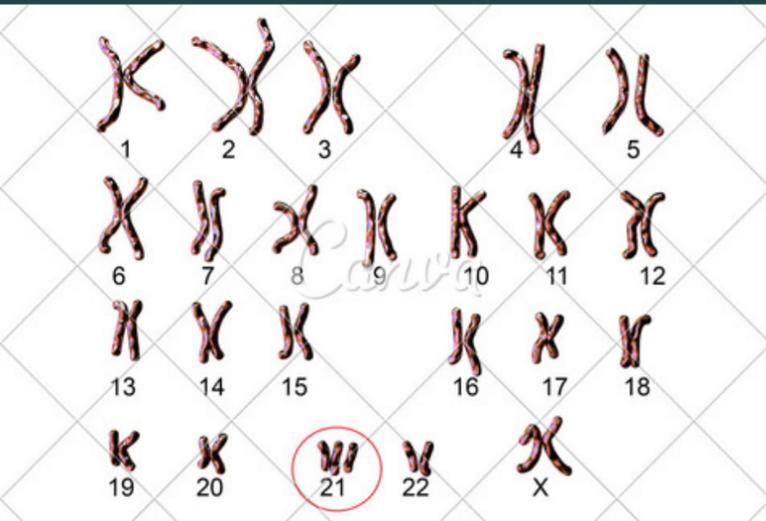
3° "A"

Comitán de Domínguez, chis; A 26 de abril de 2024.

TRISOMÍA 21 (SÍNDROME DE DOWN)

¿Qué es?

El síndrome de Down no es una enfermedad, sino una alteración genética que se produce por la presencia de un cromosoma extra o una parte de él.



Las células del cuerpo humano tienen 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. Las personas con síndrome de Down tienen tres cromosomas en el par 21 en lugar de los dos que existen habitualmente. Por eso, también se conoce como trisomía 21.

Datos importantes

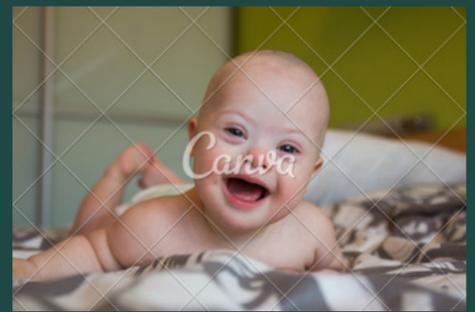
La esperanza de vida media de las personas con síndrome de Down ha pasado en las últimas tres décadas de apenas 30 años a más de 60.

Características físicas

La genética es el estudio de la herencia y la variación de los organismos. Examina cómo se transmiten los genes de una generación a otra y cómo determinan las características físicas y comportamentales de los individuos.

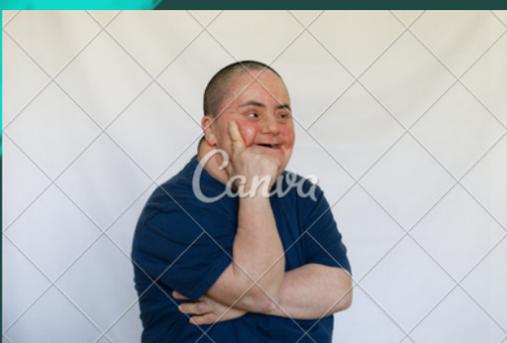
Problemas relacionados con el síndrome de Down

- Ojos en forma de almendras rasgados hacia arriba
- La boca: frecuentemente suele ser pequeña y el paladar poco profundo.
- La nariz suele presentar una forma más ancha de lo normal,
- Las manos y los pies: pueden ser más pequeñas de lo normal.
- La piel, suele ser bastante delicada y con tendencia a irritaciones.
- El cabello: es frecuentemente: delgado, lacio y escaso



Diagnostico

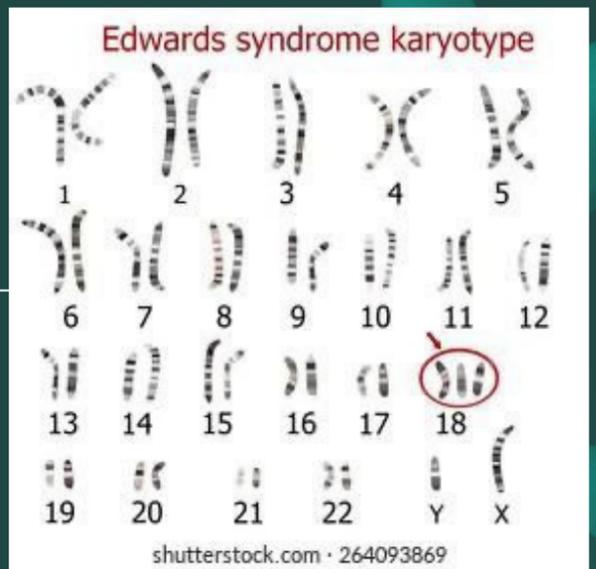
- (Sea complementario, clínico, laboratorio)
- ● Biopsia de vellosidades coriónicas y/o amniocentesis prenatal con análisis del cariotipo.
- ● Cariotipo posnatal (si no se efectuó cariotipo prenatal)



TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS)

Generalidades

Síndrome polimalformativo, pero las manifestaciones clínicas al examen físico no son tan evidentes como en la trisomía 13 > siempre se requiere cariotipo, por lo que hasta que este no se tenga todo lo que se le realiza al niño se le realiza. Las intervenciones en el niño con trisomía 18 confirmada se deben evaluar en función de cuál va a ser el bienestar



Características clínicas

- Retraso de crecimiento pre y postnatal → peso medio al nacer 2340 g
- Nacimiento postérmino
- Hipotonía inicial que evoluciona a hipertonia
- Microcefalia
- Implantación anterior del cuero cabelludo, implantación baja
- Occipucio prominente
- Polidactilia preaxial Oejas displásicas de implantación baja
- Microgenética, acortamiento del 1 metatarsiano, allux en gatillo, ano imperforado, atresias esofágicas

Diagnostico

- El diagnóstico de la trisomía 18 se puede sospechar después del nacimiento por la apariencia, o prenatalmente en la ecografía.
- Biopsia de vellosidades coriónicas y/o amniocentesis prenatal con análisis citogenético del cariotipo,
- FISH y/o estudio cromosómico de micromatrices
- El diagnóstico prenatal de trisomía 18 conduce a la decisión de interrupción del embarazo en el 86% de los casos



Tipos

- 1º Trisomia completa o clasica: significa que en todas las células que conforman el cuerpo humano existen tres copias completas del cromosoma 18
- 2º Trisomia parcial: Aquí lo que ocurre es que solo se ha duplicado parte del cromosoma 18 normalmente, por una traslocación.
- 3º Trisomia en mosaico: Algunas células tendrán dos copias del cromosoma 18 y otras no.

Tratamiento

La supervivencia media es de 2,5 a 70 días entre el primer y cuarto mes de vida y entre 90 y 95% intere en el primer año de vida. Los casos con supervivencia mayor de un año suelen sobrevivir más tiempo (2% hasta los 5 años de vida), siendo excepcionales los casos que llegan a la adolescencia

Pie equino-varo bilateral

Definiciones

- El termino Pie talipes, es utilizado para designar múltiples deformidades de los pies que lo afectan en cualquiera de sus
- 4 posiciones:
- Equino o flexión plantar
- Calcáneo o dorsiflexión
- Varo (del latin variare, cambiado de forma) o inversión
- Valgo o eversión del pie
- La combinación de equino y varo es la mas frecuente de las deformidades y es llamada pie de Boot.



Etiologia

- Existe un factor hereditario cuya frecuencia varia del 5 -22%. También se acepta que hay factores que pueden combinarse para crear la enfermedad:
- Defecto o anomalías del plasma germinal
- Existe un factor hereditario cuya frecuencia varia del 5 -22%. También se acepta que hay factores que pueden combinarse para crear la enfermedad:
- Defecto o anomalías del plasma germinal

Cuadro clinico

- La planta del pie esta mirando hacia arriba y adentro, el pie se encuentra completamente invertido y el antepie adducto. Cuando el niño inicia la marcha tiene el problema de no soportar el peso del cuerpo. Los músculos de la pierna se fatigan rápidamente y muestran atrofia. Ocasiona claudicación y se observa una marcha típica denominada en "aspas", balanceándose de un lado a otro.



Tratamiento

Se divide en 3 etapas:

Corrección de la deformidad: debe lograrse una subcorreccion de la deformidad. Primero debe de corregirse el varo, luego el cavo, el equino y el adducto.

Si se trata de corregir todo simultáneamente puede provocarse un pie en mecedora.

Existe un método alternante de corregir el varo con yesos, puede corregirse elongando el tendón de Aquiles y haciendo una capulostomia posterior del tobillo. Los yesos se cambian de 6 a 12 días. El yeso final se deja de 4-8 semanas. Es necesario usar la barra de Denis Browne durante muchos meses para mantener el pie corregido



BIBLIOGRAFIA

Lynn B. Jorde, PhD, J.C. Carey y M.J. Bamshad,
“Genetica Humana” (4^a ed)