



Nombre del Alumno: Ariadna Vianney Escobar López

Nombre del tema: Síndrome de Down

Parcial: 3

Nombre de la Materia: Genética Humana

Nombre del profesor: Anel Guadalupe Gordillo Abadia

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

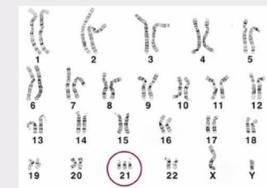
Semestre: 3ero

Causa mas frecuente de retraso mental identificable de origen genético

Es la cromosomopatía mas frecuente y mejor conocida

También llamado trisomía 21

Definición



Etiología

En el 95% de casos, se produce por una trisomía del cromosoma 21 debido a la no disyunción meiótica en el óvulo

Un 4% se debe a una traslocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico que normalmente es el 14 o el 22

Un 1% de los pacientes presentan un mosaico, con cariotipo normal y trisomía 21

Síndrome de Down

Diagnostico

Por lo general es clínico, por las características ya mencionadas

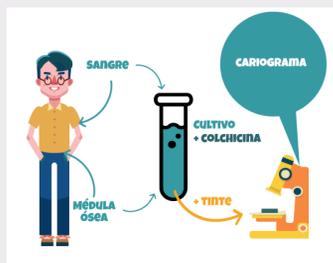
Hipotonía y el llanto característico, agudo y entrecortado

El diagnóstico definitivo vendrá dado por el estudio de los cromosomas

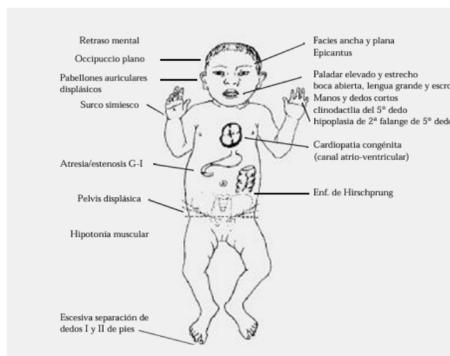
Por un genetista

Se puede realizar por un ultrasonido

Amniocentesis



Clínica



Cabeza y cuello

Leve microcefalia con braquicefalia y occipital aplanado

Cuello corto

Ojos almendrados

Manchas de Brushfield

Las hendiduras palpebrales siguen una dirección oblicua hacia arriba y afuera

Nariz es pequeña con la raíz nasal aplanada

La boca es pequeña y la protusión lingual característica

Orejas pequeñas con un helix muy plegado y habitualmente con ausencia del lóbulo

Cara

Manos pequeñas y cuadradas con metacarpianos y falanges cortas (braquidactilia) y clinodactilia por hipoplasia de la falange media del 5º dedo

Surco palmar único

En el pie existe una hendidura entre el primer y segundo dedo con un aumento de la distancia entre los mismos

Manos y pies

El tamaño del pene es algo pequeño y el volumen testicular es menor que el de los niños de su edad

Genitales

La piel es redundante en la región cervical sobretodo en el período fetal y neonatal

Livedo reticularis (cutis marmorata) de predominio en extremidades inferiores. Con el tiempo la piel se vuelve seca e hiperqueratósica

Piel

El retraso mental es constante en mayor o menor grado



Signo de la sandalia