



# Mi Universidad

## Mapa Mixto

*Nombre del Alumno: Andi Saydiel Gomez Aguilar*

*Nombre del tema: Síndrome de Down*

*Parcial: III*

*Nombre de la Materia: Genética Humana*

*Nombre del profesor: Dra. Anel Guadalupe Gordillo Abadia*

*Nombre de la Licenciatura: **Licenciatura en Medicina Humana.***

*Semestre: III*

*Lugar y Fecha de elaboración: Tapachula, Chiapas a 05 de Noviembre del 2024*



# ETIOLOGÍA

95% de los casos se produce una trisomía del cromosoma 21 debido a la no disyunción meiótica en el ovulo

Un 4% se debe a una traslocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico

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

# CLÍNICA

Los niños con SD se caracterizan por presentar una gran hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa

# SINDROME DE DOWN

# DEFINICIÓN

El Síndrome de Down (SD), también llamado trisomía 21, es la causa más frecuente de retraso mental identificable de origen genético. Se trata de una anomalía cromosómica

# FENOTÍPICAMENTE

# DIAGNÓSTICO

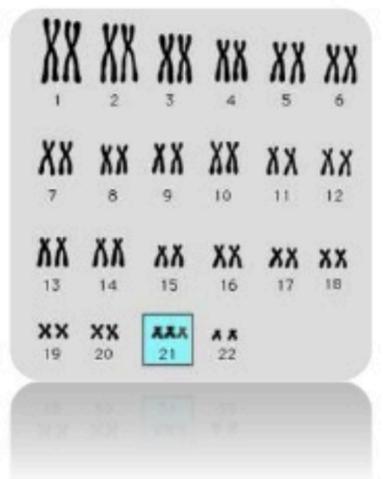
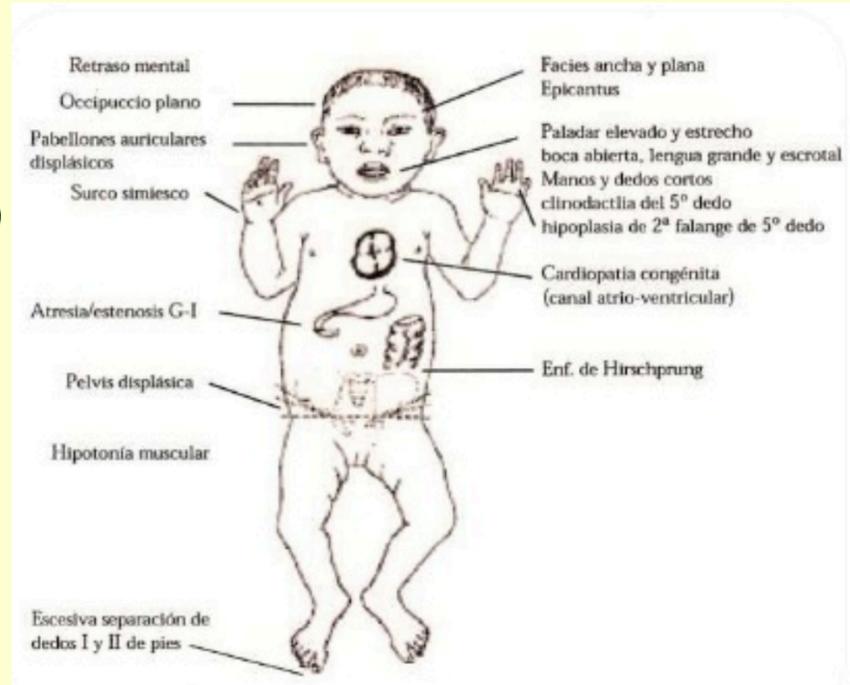
En el período neonatal inmediato, la gran hipotonía y el llanto característico, agudo y entrecortado, pueden ser la clave para el diagnóstico

# Definitivo

Estudio de los cromosomas.

# DISCAPACIDAD INTELLECTUAL

Presentan retrasos en el lenguaje y problemas de memoria a corto y largo plazo.



## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

Artigas López, M. *Síndrome de Down (trisomía 21)*. Asociación Española de Pediatría. <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>