



**Mi Universidad**

**MAPA MIXTO**

*Nombre del Alumno: Sonia Palomeque Ochoa*

*Nombre del tema: Síndrome de Down*

*Parcial: III*

*Nombre de la Materia: Genética Humana*

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

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

*Semestre: III*

*Lugar y Fecha de elaboración: Tapachula, Chiapas a 06 de Noviembre del 2024*

# SINDROME DE DOWN

También llamado Trisomía 21



## 1 DEFINICION

Afección genética que se produce cuando una persona tiene un cromosoma extra o una parte adicional de un cromosoma

## 2 ETIOLOGIA

En el 95% de casos, el SD se produce por una trisomía del cromosoma 21 debido generalmente 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

Por último un 1% de los pacientes presentan un mosaico, con cariotipo normal y trisomía 21. No existen diferencias fenotípicas entre los diferentes tipos de SD.

## 3 DIAGNOSTICO

Se puede diagnosticar prenatalmente o después del nacimiento con una prueba de cariotipo

## 4 DATOS CLINICOS

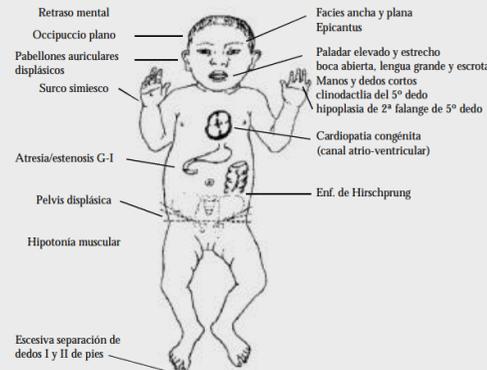
Discapacidades intelectuales retrasos en el desarrollo, anomalías médicas, como trastornos digestivos y cardíacos



## INCIDENCIA

Incidencia de 1 de cada 800 nacidos, y que aumenta con la edad materna

## CARACTERISTICAS FENOTIPICAS



## PERIODO NEONATAL INMEDIATO

En este momento la gran hipotonía y el llanto característico, agudo y entrecortado, pueden ser la clave para el diagnóstico

## DIAGNOSTICO DEFINITIVO

Estudio de cromosomas



Análisis de sangre



### CABEZA Y CUELLO

- Microcefalia con braquicefalia y occipital aplanado
- Cuello corto

### CARA

- Ojos almendrados
- Epicantus
- Nariz con la raíz nasal aplanada
- Protusión lingual
- Orejas con ausencia de lobulito
- Conducto auditivo muy estrecho

### MANOS Y PIES

- braquidactilia y clinodactilia
- Surco palmar único

### GENITALES

- Pene pequeño
- Volumen testicular menor
- Criptorquidia

### PIEL

Con el tiempo se vuelve seca e hiperqueratósica.

Figura 1. Fenotipo del S. de Down. (Trisomía 21)

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

Artigas López, M. (año). *Síndrome de Down (trisomía 21)*. Asociación Española de Pediatría. URL (si es un recurso en línea)

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977>