

**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**MATERIA: GENETICA**

**ACTIVIDAD: MAPA MIXTO SINDROME  
DE DOWN**

**ALUMNO: MARTIN HERNÁNDEZ  
ROSALES**

**PROFESOR: ANEL GUADALUPE  
GORDILLO ABADIA**

**GRADO Y GRUPO: 3 SEMESTRE "A"**

**FECHA: 06 DE NOVIEMBRE DEL 2024**

## **Síndrome de Down**

### **Introducción**

El síndrome de Down es un trastorno genético que se debe a la presencia de 47 cromosomas en lugar de 46, con una copia adicional del cromosoma 21. La copia adicional del cromosoma 21, que puede ser completa o parcial, según la variante, causa la anomalía y las anomalías estructurales y funcionales asociadas de los sistemas corporales. En la literatura médica se ha demostrado que la edad materna avanzada (EMA) es un factor de riesgo primario en los nacimientos con síndrome de Down.

Una de las principales causas de muerte fetal en humanos, aproximadamente el 50% de las pérdidas fetales espontáneas durante el embarazo (antes de las 15 semanas de gestación) están relacionadas con el síndrome de Down. El síndrome de Down es la anomalía cromosómica más comúnmente diagnosticada en los bebés nacidos vivos y la aneuploidía congénita más reconocida (presencia de un número erróneo de cromosomas, p. ej. 45 o 47) asociada con un retraso en el desarrollo físico y mental. El síndrome de Down es la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual (DI), que es una característica clínica principal del síndrome de Down. Por lo tanto, la mayoría de las personas con síndrome de Down tienen algún grado de discapacidad intelectual que afecta el aprendizaje y la cognición. La mayoría de los estudiantes con síndrome de Down reciben educación especial, mientras que algunos pueden beneficiarse de entornos de clase inclusivos.

Condición genética que se caracteriza por la presencia de un cromosoma extra, en general el 21

En lugar de los 46 cromosomas habituales, las personas con síndrome de Down tienen 47.

Esto se debe a un error en la división celular durante el desarrollo del óvulo o del espermatozoide.

Ocurre por casualidad, como un error al dividirse las células durante el desarrollo temprano del feto

Si el síndrome de Down es causado por translocación, puede ser heredado.

Retrasos en el crecimiento, el desarrollo y el aprendizaje.

Dificultades físicas y mentales.

### Definición

- En el cuerpo de una persona

- Afecta el desarrollo de

Cerebro

Cuerpo

Desafíos físicos y mentales a lo largo de la vida



### Etiología

# Síndrome de Down



Amniocentesis

### Casos clínicos

Lactante con síndrome de Down

### Tratamiento

### Diagnóstico

Toma una muestra del líquido amniótico que rodea al feto en el útero.

También se puede realizar antes y durante el embarazo

Los niños con síndrome de Down suelen ser de baja estatura y tienen mayor riesgo de desarrollar obesidad.

No existe un tratamiento único para el síndrome de Down

Los tratamientos se enfocan en corregir los signos y síntomas que puedan afectar la vida de la persona.

Programas de intervención temprana que incluyen terapias del habla, ocupacionales y físicas.

Exploración clínica al ingreso. Fenotipo de síndrome de Down. Hipotonía generalizada. Tórax estrecho; protrusión de hemitórax anterior derecho

Hemograma: hemoglobina, 13,4 mg/dl; hematocrito, 40,9%; VCM, 93,2 fl; leucocitos, 15.000/ml (61%, neutrófilos; 23%, linfocitos; 15%, monocitos); plaquetas, 485.000/ml.

Varón de 4 meses de edad, afectado de síndrome de Down que fue remitido por su pediatra al servicio de urgencias del hospital por presentar vómitos frecuentes y pérdida de peso en las 2 semanas previas. Presentaba un desarrollo ponderal lento desde el mes de vida a raíz de una bronquiolitis tratada ambulatoriamente.

## **Conclusión**

Se sabe poco sobre la causa fundamental del síndrome de Down, pero se están realizando investigaciones al respecto. Se está estudiando la división celular especial llamada meiosis, en la que los cromosomas se distribuyen hasta el óvulo o el espermatozoide. Esta investigación todavía se encuentra en una fase inicial y no se esperan “grandes avances” en un futuro próximo. Otra rama de la investigación está trabajando en un “mapa” genético detallado del cromosoma 21, identificando áreas dentro de él que son importantes en la producción de problemas médicos asociados, como cardiopatías congénitas y enfermedad de Alzheimer. Una vez más, estos estudios son una inversión a largo plazo. Se sabe mucho sobre la forma en que aprenden los niños, y los psicólogos y los maestros están estudiando ahora cómo los niños con síndrome de Down adquieren nuevas habilidades. Hay evidencia que sugiere que esto puede diferir de las formas en que aprenden otros niños. El objetivo de esta investigación es descubrir qué métodos de enseñanza son los más adecuados para los niños con síndrome de Down.

## **Referencias**

- Díaz-Cuéllar, S., Yokoyama-Rebollar, E., y Castillo-Ruiz, D. (2016). Genómica del síndrome de Down. *Acta pediátrica de México*, 37(5), 289-296.
- Pérez Chávez, D. A. (2014). Síndrome de down. *Revista de Actualización Clínica Investiga*, 45, 2357.
- Troncoso, M. V., y Del Cerro, M. M. (2019). *Síndrome de Down: lectura y escritura*. Barcelona, Spain: Masson.