



GENÉTICA

ACTIVIDAD DE PLATAFORMA

DOC . ANEL GUADALUPE GORDILLO ABADIA

TERCER SEMESTRE GRUPO A

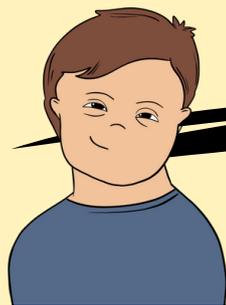
Fredy cesar peña Lopez

Unidad 3

Licenciatura en medicina humana

Universidad del sureste

SÍNDROME DE DOWN



Etiología

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.

APROXIMADAMENTE UN 4% SE DEBE A UNA TRASLOCACIÓN ROBERTSONIANA ENTRE EL CROMOSOMA 21 Y OTRO CROMOSOMA ACROCÉNTRICO QUE NORMALMENTE ES EL 14 O EL 22.

OCASIONALMENTE PUEDE ENCONTRARSE UNA TRASLOCACIÓN ENTRE DOS CROMOSOMAS 21.

¿Que es ?

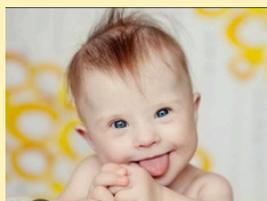
EL SÍNDROME DE DOWN ES UNA AFECCIÓN EN LA QUE UNA PERSONA TIENE UN CROMOSOMA ADICIONAL O UNA PARTE ADICIONAL DE UN CROMOSOMA, ESTA COPIA ADICIONAL CAMBIA LA FORMA EN QUE SE DESARROLLAN EL CUERPO Y EL CEREBRO DE UN BEBÉ.

Trisomia 21.



Clinica

LOS NIÑOS CON SD SE CARACTERIZAN POR PRESENTAR UNA GRAN HIPOTONÍA E HIPERLAXITUD LIGAMENTOSA. FENOTÍPICAMENTE PRESENTAN UNOS RASGOS MUY CARACTERÍSTICOS



Diagnóstico

LAS CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS DEL SD PUEDEN NO SER MUY EVIDENTES EN EL PERÍODO NEONATAL INMEDIATO. EN ESTE MOMENTO LA GRAN HIPOTONÍA Y EL LLANTO CARACTERÍSTICO, AGUDO Y ENTRECORTADO, PUEDEN SER LA CLAVE PARA EL DIAGNÓSTICO. AL POCO TIEMPO SE DEFINE EL FENOTIPO CARACTERÍSTICO, AUNQUE CADA UNO TENDRÁ SUS PROPIAS PECULIARIDADES. EL DIAGNÓSTICO DEFINITIVO VENDRÁ DADO POR EL ESTUDIO DE LOS CROMOSOMAS, BAJO EL ESTUDIO DEL CARIOTIPO

POR ÚLTIMO UN 1% DE LOS PACIENTES PRESENTAN UN MOSAICO, CON CARIOTIPO NORMAL Y TRISOMÍA 21

CABEZA Y CUELLO: LEVE MICROCEFALIA CON BRAQUICEFALIA Y OCCIPITAL APLANADO. EL CUELLO ES CORTO.

CARA: LOS OJOS SON "ALMENDRADOS", Y SI EL IRIS ES AZUL SUELE OBSERVARSE UNA PIGMENTACIÓN MOTEADA, SON LAS MANCHAS DE RUSSETT. LA BOCA TIENE UN PLIEGUE DE PIEL QUE CUBRE EL ÁNGULO INTERNO Y LA CARÚNCULA DEL OJO (EPICANTO).

• LAS HENDIDURAS PALPEBRALES SIGUEN UNA DIRECCIÓN OBLICUA HACIA ARRIBA Y AFUERA Y PRESENTAN UN PLIEGUE DE PIEL QUE CUBRE EL ÁNGULO INTERNO Y LA CARÚNCULA DEL OJO (EPICANTO).

• LA NARIZ ES PEQUEÑA CON LA RAZA NASAL APLANADA.

• LA BOCA TAMBIÉN ES PEQUEÑA Y LA PROTUSIÓN LINGUAL CARACTERÍSTICA.

• LAS OREJAS SON PEQUEÑAS CON UN HELIX MUY PLEGADO Y HABITUALMENTE CON AUSENCIA DEL LÓBULO.

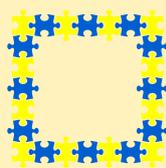
• EL CONDUCTO AUDITIVO PUEDE SER MUY ESTRECHO.

MANOS Y PIES: MANOS PEQUEÑAS Y CUADRADAS CON METACARPÍANOS Y FALANGES CORTAS (BRAQUIDACTILIA) Y CLINODACTILIA POR HIPOPLASIA DE LA FALANGE MEDIA DEL 5º DEDO.

• PUEDE OBSERVARSE UN SURCO PALMAR ÚNICO.

• EN EL PIE EXISTE UNA HENDIDURA ENTRE EL PRIMER Y SEGUNDO DEDO CON UN AUMENTO DE LA DISTANCIA ENTRE LOS MISMOS (SIGNO DE LA SANDALIA)

GENITALES: EL TAMAÑO DEL PENE ES ALGO PEQUEÑO Y EL VOLUMEN TESTICULAR ES MENOR QUE EL DE LOS NIÑOS DE SU EDAD, UNA CRIPTORQUÍDIA ES RELATIVAMENTE FRECUENTE EN ESTOS INDIVIDUOS.



Bibliografía

<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>

- Asociación Española de Pediatría