



Nombre del Alumno: Itzel Balbuena Rodríguez.

Nombre del tema: Mapa mixto de Síndrome de Down.

Nombre de la Materia: Genética Humana.

Nombre del profesor: Dra. Anel Gpe Gordillo Abadía.

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana.

Semestre: 3º A

Parcial: 3ro

09/11/2024



SÍNDROME DE DOWN

También llamada trisomía 21, es la causa más frecuente de retraso mental identificable de origen genético. Se trata de una anomalía cromosómica que tiene una incidencia de 1 de cada 800 nacidos, y que aumenta con la edad materna.

ETIOLÓGIA

NO DISYUNCIÓN MEIÓTICA EN EL ÓVULO

Se da en un 95% de los casos.

No existen diferencias fenotípicas entre los diferentes tipos de SD.

TRASLOCACIÓN ROBERTSONIANA

En un 4% se da entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico que normalmente es el 14 o el 22.

La realización del cariotipo es obligada para realizar un adecuado asesoramiento genético dado que el riesgo de recurrencia depende del cariotipo del paciente.

MOSAICISMO

En 1%, con cariotipo normal y trisomía 21.



DATOS CLÍNICOS

CARA

los ojos son "almendrados", y si el iris es azul suele observarse una pigmentación moteada, son las manchas de Brushfield.

MANOS Y PIES

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

PIEL Y FANERAS

la piel es redundante en la región cervical sobretodo en el periodo fetal y neonatal. Puede observarse SÍNDROME de DOWN (Trisomía 21) Mercé Artigas López 6 38 livedo reticularis (cutis marmorata) de predominio en extremidades inferiores. Con el tiempo la piel se vuelve seca e hiperqueratósica.

DIAGNÓSTICO

Las características fenotípicas del SD pueden no ser muy evidentes en el periodo neonatal inmediato. En este momento la gran hipotonía y el llanto característico, agudo y entrecortado, pueden ser la clave para el diagnóstico.

El diagnóstico definitivo vendrá dado por el estudio de los cromosomas (CARIOTIPO)

