

Genética

Danna Lourdes Rivera Gaspar

Anel Guadalupe Gordillo Abadia

Síndrome de Down

Medicina humana

09-11-2024

DEFINICIÓN

Es un trastorno genético que se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21.



ETIOLOGÍA

Aproximadamente en el 95 % de los casos, el síndrome de Down tiene origen en la trisomía 21

la persona tiene tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos copias habituales, en todas las células.

SINDROME DE DOWN



DATOS CLINICOS

Rostro aplanado, Cabeza pequeña, Cuello corto, Lengua protuberante, Párpados inclinados hacia arriba (fisuras palpebrales), Orejas pequeñas o de forma inusual, Poco tono muscular, Manos anchas y cortas con un solo pliegue en la palma, Dedos de los manos relativamente cortos, y manos y pies pequeños, Flexibilidad excesiva.



DIAGNOSTICO

- Prueba de diagnóstico prenatal. Esta prueba puede determinar con exactitud la presencia del síndrome de Down.
- Prueba de detección prenatal. Esta prueba puede mostrar que existe una probabilidad mayor de que el feto tenga el síndrome de Down

Bibliografía:

- <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/down/informacion/diagnostica>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977>