

nombré de la alumna:
estrella cristall Jiménez Matías

nombre del maestro :
Doc. DEL SOLAR VILLARREAL GUILLERMO

ASIGNATURA : EMBRIOLOGIA

1 SEMESTRE

LICENCIATURA : MEDICINA HUMANA

Caso Clínico

Recién nacidas de sexo femenino, productos de la primera gesta, embarazo gemelar. Madre de 28 y padre de 30 años

Antecedentes perinatales: Embarazo normoevolutivo. Ultrasonidos normales, resuelto a las 36 semanas de gestación mediante cesárea.

Gemela A: peso 2450 gr., talla 47 cm, Perímetro Cefálico 33 cm, APGAR 7/8

Gemela B: peso 2730 gr., Talla 49 cm, Perímetro Cefálico 34 cm, APGAR 8/9

Padecimiento Actual: Inicia al nacimiento al detectar hipotonía y dismorfias faciales.

Examen físico: con occipital aplanado. Cara perfil facial plano, ojos oblicuos, epicantero e hipertelorismo, puente nasal amplio y plano, pabellones auriculares de implantación baja con malformación del hélix, lengua protruyente, boca abierta y micrognatia. Cuello corto, ancho con piel redundante. En abdomen se encuentra diástasis de rectos y hernia umbilical. Extremidades manos pequeñas y dedos cortos con clinodactilia y pliegue palmar único bilateral. Piel laxa marmórea. Exploración neurológica se encuentra hipotonía e hiporreflexia.

Estudios paraclínicos:

Estudio citogenético con Bandas G: 47, XX, +21

Número modal 47 cromosomas, complemento sexo cromosómico XX, trisomía 21 regular

ACTIVIDADES

1. ¿Qué datos fueron importantes para sospechar el diagnóstico?

Historia clínica: faciales típicas, la hipotonía muscular, las anomalías en manos y pies, y otras características físicas descritas son altamente sugestivas de esta condición.

Resultados de laboratorio: el cariotipo, ya que mostró una trisomía 21 en ambas niñas y confirmó el diagnóstico.

2. ¿Cuál es la causa de la trisomía 21 regular?

Un error en la división celular durante la formación de los gametos (óvulos o espermatozoides) o en las primeras divisiones del cigoto y resulta en un cromosoma extra en el par 21.

3. ¿Qué factores se encuentran relacionados con los errores de disyunción?

Edad materna avanzada, alteraciones cromosómicas familiares, exposición a algunos factores ambientales.

4. ¿Cómo explicaría que ambas pacientes tengan síndrome de Down?

Ambas comparten el mismo material genético desde la concepción. Por lo tanto, si uno de los gemelos presenta una alteración cromosómica como la trisomía 21, es muy probable que el otro gemelo también la tenga. Esto se debe a que el error de disyunción ocurrió en las primeras divisiones del cigoto, antes de que se formaran dos embriones distintos.

5. ¿Qué riesgo de recurrencia le daría a la pareja?

Depende de varios factores, incluyendo la edad materna y si se identificó alguna alteración cromosómica en los padres. Sin embargo, es importante que la pareja se someta a un asesoramiento genético para conocer el riesgo específico en su caso.

6. ¿Qué cuidados les sugeriría en caso de desear un nuevo embarazo?

Asesoramiento genético: Es muy importante que la pareja se someta a un asesoramiento genético para conocer el riesgo de recurrencia y las opciones disponibles.

Diagnóstico prenatal: Si la pareja decide continuar con el embarazo, se pueden ofrecer

parurae bas de diagnóstico prenatal como la amniocentesis o la vellosidad coriónica detectar posibles alteraciones cromosómicas en el feto.

Seguimiento médico: Un seguimiento médico riguroso durante el embarazo es esencial

para detectar cualquier complicación y brindar la atención adecuada tanto a la madre

como al feto.