

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

Antecedentes perinatales: Embarazo normo evolutivo. 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.

Exploración física: Cráneo pequeño con occipital aplanado. Cara perfil facial plano, ojos oblicuos, con epicanto 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 y 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 y marmórea. Exploración neurológica se encuentra hipotonía e hiporreflexia.

Estudios paraclínicos:

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

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

Actividades

1.- ¿Qué datos fueron importantes para sospechar en el diagnostico?

- **Rostro plano**
- **Cuello corto**
- **Extremidades pequeñas**
- **Débil tono muscular**
- **Articulaciones sueltas**
- **Ojos que se inclinan hacia arriba**

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

- **Es una afectación genética causada por un cromosoma adicional.**

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

- **Numero modal 47 cromosomas**
- **Separación o segregación de ambos miembros par de cromosomas homólogos durante la meiosis.**

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

- **Comparten cromosomas que les da los padres y talvez el que estaba dañado era el ovulo para que ambos pacientes tengan el síndrome de Down**

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

- **La probabilidad que el trastorno sea hereditaria sea de 1%**

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

- **No consumir alcohol, ni tabaco y moderar la cafeína y ya tener los cuidados al embarazo**