

Síndrome de down



Corresponde a una cromosomopatía con **alteración del cromosoma 21** conocida también como trisomía 21.

La mayoría de los casos son debidos a no-disyunción durante la gametogénesis (75% en meiosis 1). Alrededor del 5% de los casos se debe a una translocación robertsoniana entre los cromosomas 14 y 21.

Etiología

Epidemiología

- Es la cromosomopatía más frecuente.
- Incidencia de 1.3 por cada 1,000 nacidos vivos.
- En México se realiza el tamizaje prenatal.
- Principal comorbilidad malformaciones cardíacas.

F. de riesgo

- Edad materna mayor de 35 años y edad paterna > 45 años.
- Hijo previo con cromosomopatía.
- Madre primigesta y madre con embarazos múltiples.
- Antecedentes familiares de cromosomopatías.

ENARM 2023

TAMIZAJE - pruebas no invasivas

Mujeres > 2 FR antes de la semana 20 >>> buscar marcadores ecográficos y análisis de marcadores bioquímicos de manera secuencial

1er trimestre

USG 11-13.6 SDG + DUO test 8-13 sdg >>> detectan 85-95 %

- Translucencia nucal > 3.5 mm
- Ausencia de hueso nasal
- Ductus venoso, ángulo maxilofacial amplio, regurgitación tricúspide

2do trimestre

USG 18-22.6 SDG + triple / cuádruple marcador >>> detectan 90-94 %

- Pliegue nucal > 6 mm
- Ausencia o hipoplasia de hueso nasal longitud < 4.5 mm en la 20 sdg
- Femur/humero corto
- Foco cardiaco ecogénico

Tamizaje

DUO TEST:

PaPP-A y Bhcg
(8-13sdg).



Triple marcador:

Bhcg, Estriol no conjugado y Alfafetoproteína
(15-20sdg)



Cuádruple:

Anteriores + Inhibina A
(15-20sdg)

Marcadores bioquímicos

Marcadores por USG:

Primer trimestre:

Duo - Test

- Proteína Plasmática Asociada al Embarazo (PaPP-A) **baja**.
- B-HCG: **alta**.

Segundo trimestre:

- Alfa fetoproteína.
- Inhibina A a
- Estriol disminuido.

Primer trimestre:

- **Translucencia nucal** (detecta 69%).
- Hueso nasal.
- Ductus venoso.
- Ángulo maxilofacial amplio.
- Regurgitación tricuspidea.

Segundo trimestre:

- Pliegue nucal.
- **Hipoplasia nasal**.
- FCF ecogénico.
- Braquicefalia.
- Fémur corto.
- Pielectasia bilateral.
- Malformación mayor.

Papp-A (1er)	DISMINUIDA
BHCG (1er Y 2do)	AUMENTADA
Alfafetoproteína(2do)	DISMINUIDA
Estriol no conjugado (2do)	DISMINUIDO
Inhibina A (2do)	AUMENTADO

Marcadores invasivos

Biopsia corial:

- Se realiza después de 8 SDG.

Amniocentesis:

- Se realiza después de 12 SDG.
- Es el método más utilizado.

Cordocentesis:

- Se realiza después de 18 SDG.
- Método en etapas avanzadas.



Clínica en RN (Criterios de Hall).

- Perfil facial plano: 90%.
- Reflejo de moro disminuido: 85%.
- Hipotonía: 80%
- Piel redundante en nuca: 80%
- Fisuras palpebrales oblicuas: 80%.
- Displasia de cadera: 70%.
- Clinodactilia del 5º dedo: 60%.
- Pabellones auriculares displásicos: 60%.
- Pliegue palmar transverso: 45%.



FACIE CARACTERÍSTICA



Complicaciones

- **Cardiopatías más frecuentes:** Defectos del canal atrioventricular (54%) y comunicación interventricular (33%).
- Riesgo de otras enfermedades: **Leucemia** (x 10 - 20 veces más de lo normal), enfermedad tiroidea, Alzheimer, hipertensión y trastornos GI.

R



Diagnóstico

Gold standard: Cariotipo mediante estudios invasivos. Si existe un resultado positivo, repetir cariotipo al nacimiento.

El médico de primer nivel enviará a la paciente embarazada a la Especialidad de Ginecología con cualquier de las siguientes características:

- Identificación de factores de riesgo para SD
- Edad gestacional entre 10 hasta 14 semanas
- Paciente que cuente con estudios previos sugestivos de riesgo de SD.

Mujer de 35 años o más que desee conocer el riesgo de que su hijo padezca SD.

Síndrome de Turner

Única **monosomía** (ausencia de cromosoma X) que es compatible con la vida, aunque la mayoría de los productos son abortados espontáneamente (hasta el 99%). La mayoría se produce por una no disyunción durante gametogénesis.



Epidemiología

- Incidencia de 1:2,500 mujeres nacidas vivas.
- Mortalidad x 3 veces mayor respecto a población.

E

Las principales defectos congénitos en ST incluyen: válvula aórtica bicúspide (30%), coartación de la aorta (12%) y **elongación del arco transverso** (49%).

90% van a tener retraso de crecimiento

Caracterizado por talla baja

Realizar cariotipo si presenta un:

- Talla baja > 2 DE
- Linfedema periférico
- Coartación aórtica
- Pubertad retrasada

DX al nacer 15%, adolescencia 26% Adultos 38%

Puede presentar **amenorrea primaria** por disgenesia gonadal (hipogonadismo hipergonadotrópico).

R

Se recomienda realizar el análisis de cariotipo en todas las mujeres con talla baja (más de 2 desviaciones estándar debajo de la altura promedio para la edad), pubertad retrasada, cuello alado, linfedema o coartación de la aorta



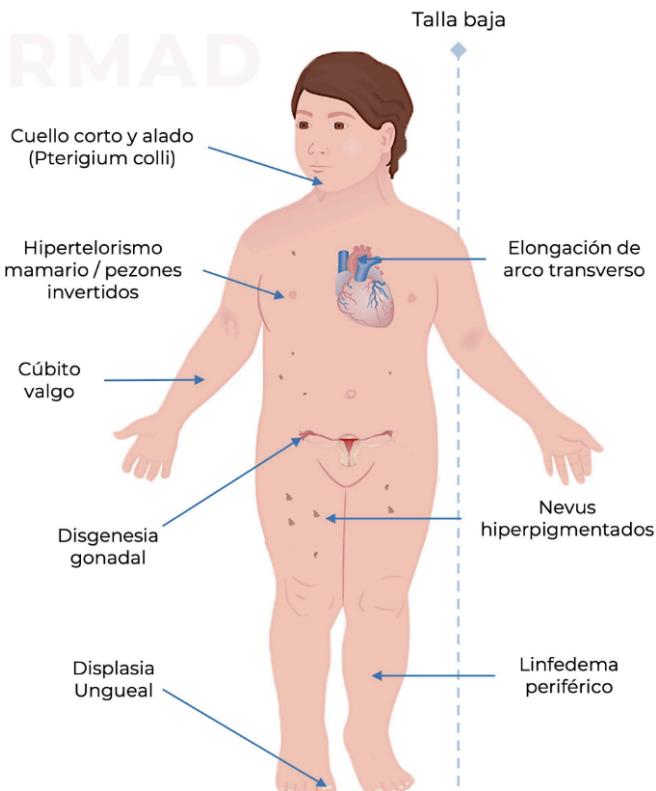
Diagnóstico

- **Gold Standard:** Cariotipo para confirmar diagnóstico.
- Hibridación fluorescente in situ para Mosaicismo.



Tratamiento

- Tamizaje para disección aórtica cada 5 a 10 años. Supervisar presión arterial en consultas.
- **Retraso de crecimiento:** Hormona del crecimiento recombinante (somatropina) es de elección.
- **Amenorrea primaria:** Estrógenos conjuntados para inducir la pubertad.



USG

- Braquicefalia, hidrops fetal, coartación aórtica, oligohidramnios

DX POST NATAL

- Fenotipo femenino
- Hallazgos físicos característicos
- Ausencia de cromosoma sexual con o sin mosaicismo

CARIOTIPO

- Elección >> **bandeo G en linfocitos en sangre periferica (bajo costo)**
- Citogenética convencional
- Citogenética molecular

TRATAMIENTO

- Valoración cardiaca usg
- Endocrino: Hormona de crecimiento y valoración de hipotiroidismo
- GYO: estrógenos y progesterona
- Otorrino: otitis de repetición y sordera
- Nefro urología: malformaciones renales
- Genética