



TRISOMÍA 21

SÍNDROME DE

DOWN

Natalia García Restrepo, MD. UDC

Especialista en Genética Médica, PUJ.

Especialista en Bioética, PUJ

MSc Bioinformática y Biología Computacional, UM



Causa más frecuente de diversidad funcional cognitiva identificable, de origen genético

47, XX + 21 Trisomía Universal (95%)



Traslocación Robertsoniana (4%)

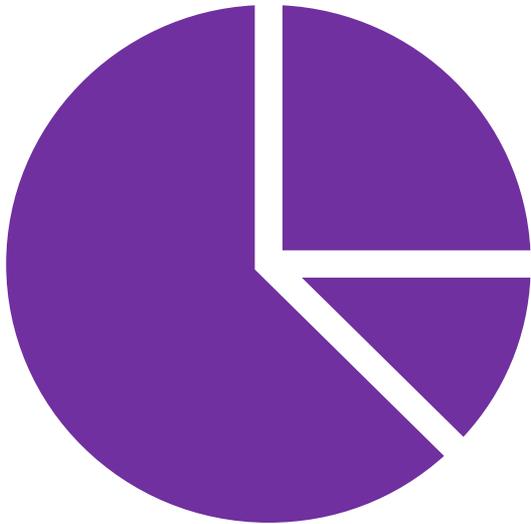
14/21

22/21

21/21

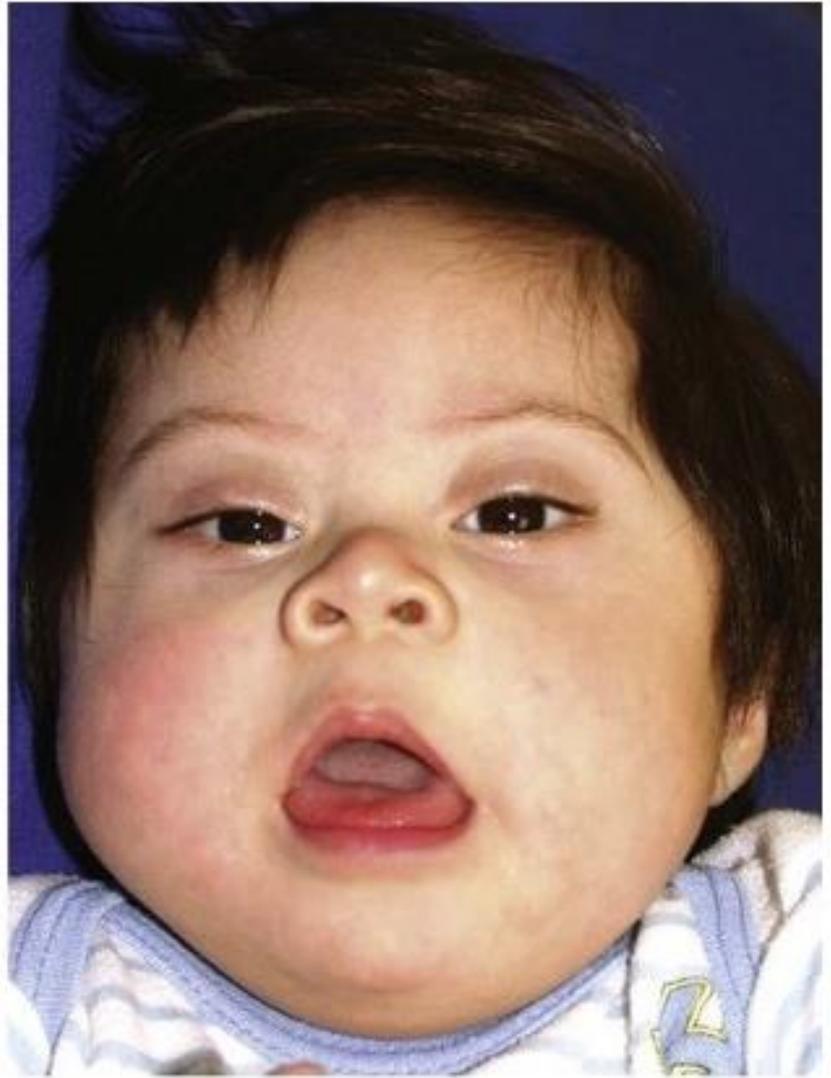
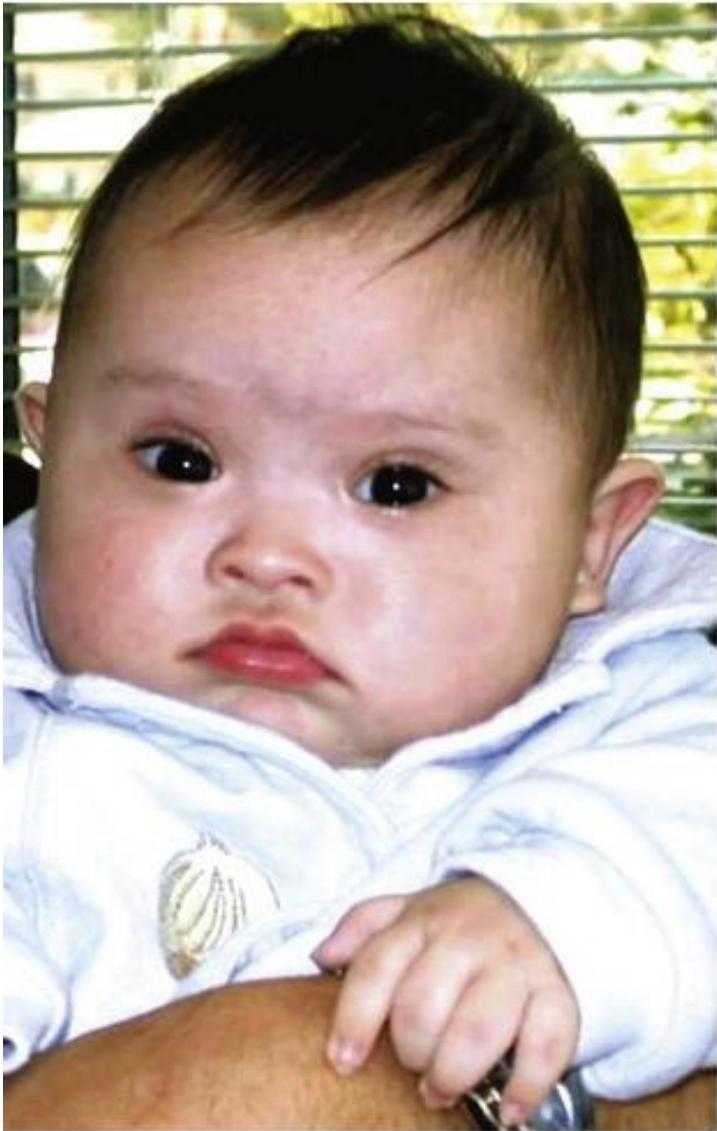
Mosaicismo (1%)

Datos Estadísticos



1 de cada 800 nacidos vivos

Es la cromosomopatía mas frecuente y la mejor conocida





Características Clínicas

Hipotonía

Reflejo moro pobre

Facies plana

Fisuras palpebrales oblicuas

Orejas pequeñas rotadas

Protrusión lingual/Macroglosia

Cuello corto, piel redundante

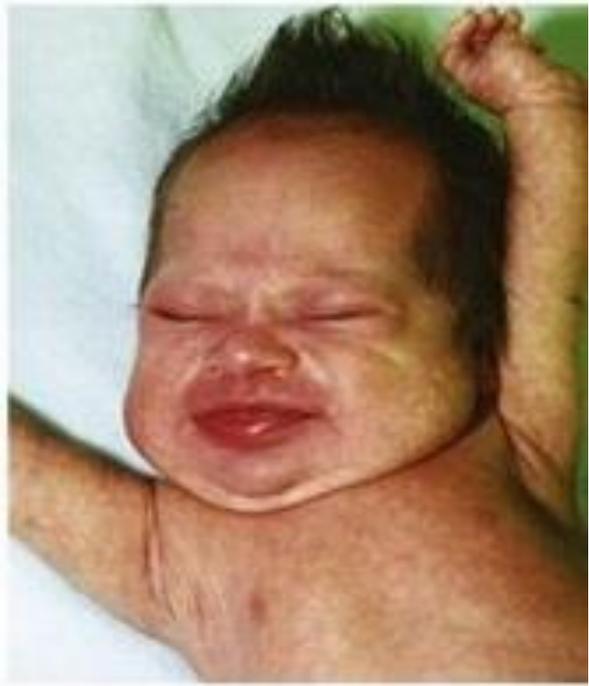
Pliegue palmar único

Clinodactilia quinto dedo

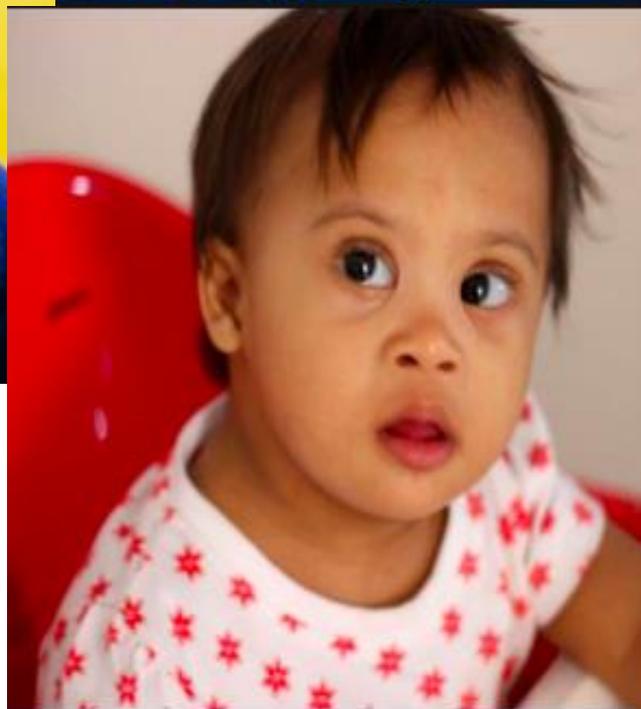
Gap 1-2 dedo pies

Diastasis de rectos

Displasia de cadera







Características Clínicas



50 % presentan problemas oculares (estrabismo, miopía, hipermetropía, cataratas, queratocono)



50 % auditivos (hipoacusia conductive, neurosensorial o mixta)



30 % presentan cardiopatía congénita



30% tienen hipotiroidismo

Características Clínicas



15 % inestabilidad atlanto-axoidea



10-12% presentan malformaciones intestinales (atresia duodenal, enfermedad de Hirschsprung)



5-10 % presentaran convulsiones



10% reacción leucemoide transitoria, tromocitopenia, neutropenia, LMA



7% TEA

Hallazgos Frecuentes

Mujeres los ciclos son anovulatorios pero pueden llegar a concebir. (50% de riesgo de hijos con Síndrome de Down)

Hombres la erección y eyaculación completa es difícil.



Dato Importante

No existen “mayores o menores grados” de Síndrome de Down, independiente de la causa (trisomía universal, traslocación o mosaico), lo que si cambia es el ***riesgo de recurrencia***



Diagnóstico y Exámenes Complementarios

Características Clínicas

Cariotipo

Si es universal o mosaico

Si es secundario a traslocación se debe realizar cariotipo a los padres



Diagnóstico y Exámenes Complementarios

A TODO NIÑO CON SINDROME DE DOWN siempre SE LE DEBE SOLICITAR LOS SIGUIENTES EXAMENES EN LA PRIMERA ATENCIÓN

Cariotipo

Ecocardiograma

TSH, T3, T4 (TIROIDES)

Potenciales Auditivos Evocados

Valoración Oftalmológica

Manejo: Talla y peso (CDC)



Defectos de nacimiento

EXPLORAR TEMAS ▾

Q BUSCAR

19 DE NOVIEMBRE DE 2024

Tablas de crecimiento para niños con síndrome de Down

DE UN VISTAZO

- Los proveedores de atención médica y otros pueden descargar tablas de crecimiento para niños con síndrome de Down en los Estados Unidos.
- Estos gráficos pueden ayudar a seguir el crecimiento de los niños con síndrome de Down.



Gráficos de crecimiento clínico

0 - 36 meses

2 - 20 años

Consideraciones

Manejo



Manejo del hipotiroidismo (Tiroxina)

Control por Cardiología

Control por ORL

Control por Oftalmología

Control por Hematooncología

Control por Ortopedia

Control por GO y Urología

Manejo



Terapia Física, Ocupacional y del Lenguaje

Con un soporte adecuado menos del 10 % de los niños con Síndrome de Down tendrán una Diversidad Funcional Cognitiva Profunda.

El objetivo principal es el **AUTOCUIDADO** y la **INDEPENDENCIA**

Diagnóstico Prenatal



LA EDAD
MATERNA
es un
factor de
riesgo

15-29 años	1 en 1500
30-34 años	1 en 800
35-39 años	1 en 270
40-44 años	1 en 100
Mayor de 45 años	1 en 50

Teniendo en cuenta la edad materna se detectarían el 35% de los casos

Tamización Prenatal

Marcadores en sangre materna

Beta-HCG (Gonadotropina Coriónica Humana)

Elevado

PAPP-A (Protéina Plásmática Asociada al Embarazo)

Muy bajo

DNA fetal en sangre materna

Sensibilidad 99.7%



Marcadores Ecográficos (Primer Trimestre-11 a 14 semana)

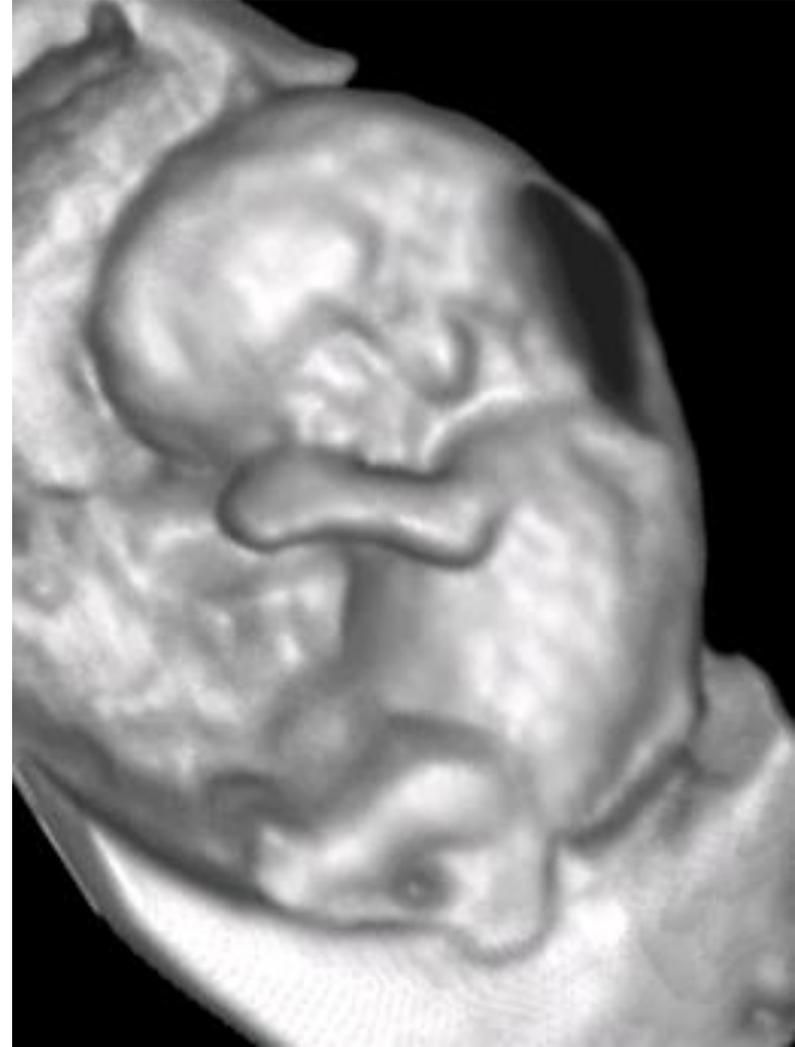
Translucencia nucal

Aumento del grosor de la TN (>3 mm o >95 percentil para la edad gestacional)

Ausencia o hipoplasia del hueso nasal (60-70%)

Ductus venoso anormal

Regurgitación Tricuspídea (55%)



Marcadores Ecográficos

(Segundo Trimestre -18 a 22 semana)

Cardiopatías congénitas (presente en 30% de los fetos con trisomía 21)

Canal auriculoventricular (defecto del septo auriculoventricular).

Comunicación interventricular o interauricular.

Atresia duodenal ("signo de la doble burbuja")

Fémur/Húmero corto

Foco ecogénico intracardíaco (15-30%)



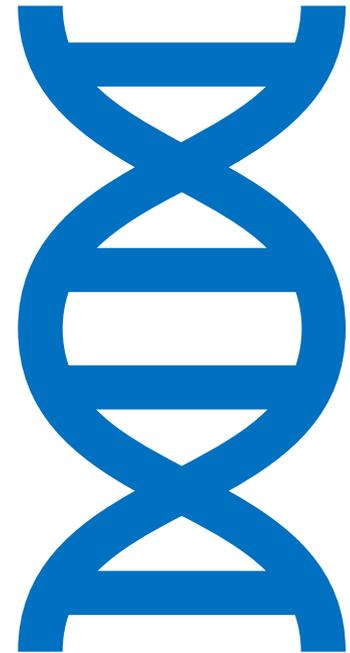
Diagnóstico Prenatal

Amniocentesis (semana 15 a 20)

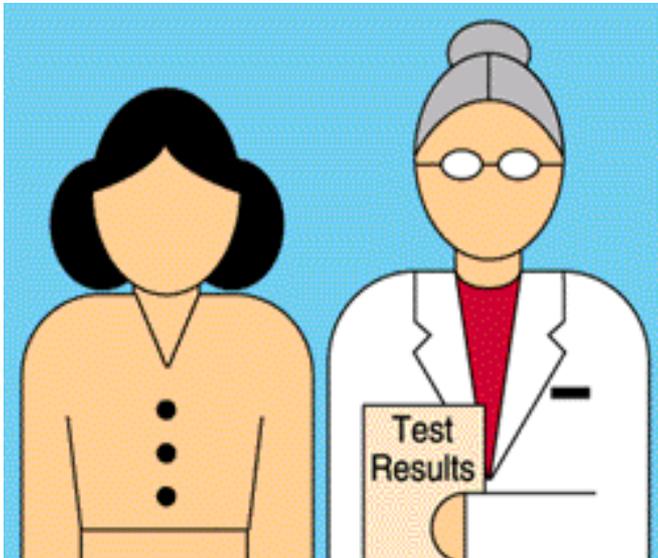
Vellosidades coriónicas (semana 11 a 14)

Cariotipo Bandeo G en LA

Hibridación in situ con fluorescencia (FISH) en LA



Asesoría Genética



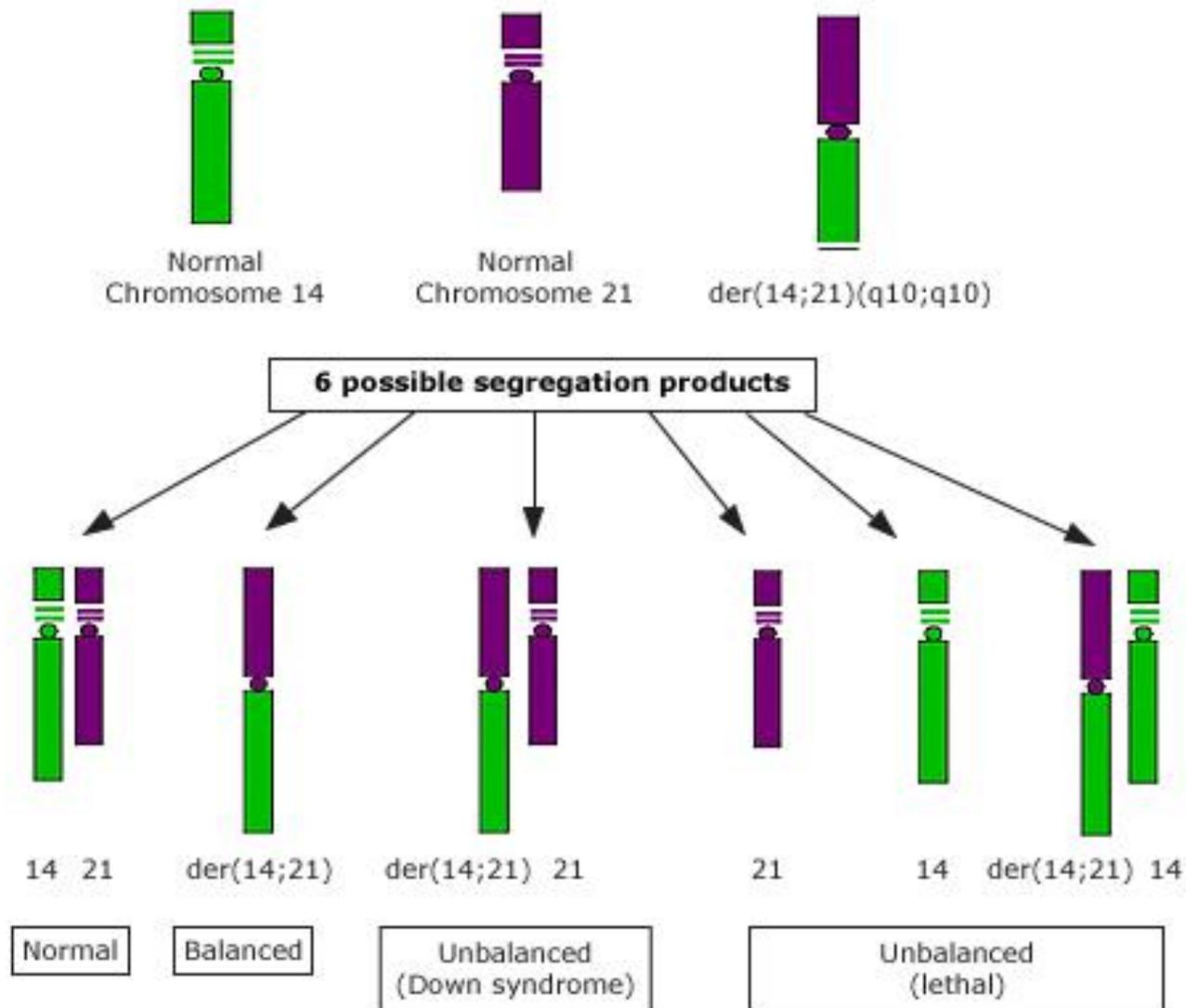
La mayoría de casos se deben a no disyunción maternal (meiosis I)

El riesgo de recurrencia en general es menor al 1 % EN TRISOMIA UNIVERSAL Y MOSAICO

El riesgo de recurrencia aumenta si es por traslocación y alguno de los padres la porta.

Igualmente en el cálculo de riesgo hay que sumarle el riesgo por edad materna

Translocación 14/21



Riesgo de Recurrencia

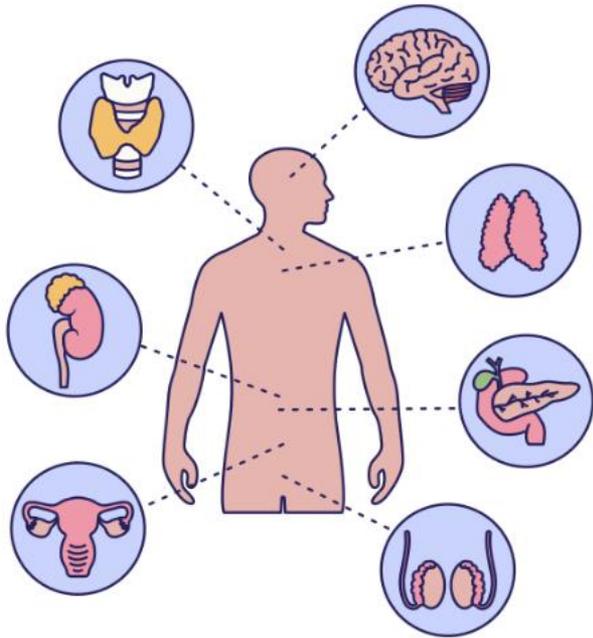
Cariotipo Hijo	Cariotipo Padre	Cariotipo Madre	Riesgo de Recurrencia
Trisomía	Normal	Normal	Algo más elevado que en un embarazo normal, en una madre de igual edad
Mosaico	Normal	Normal	Bajo (?)
Traslocación	Normal	Normal	1% - 2%
Traslocación	21/D	Normal	< 2%
Traslocación	Normal	21/D	10 - 15%
Traslocación	21/22	Normal	< 2%
Traslocación	Normal	21/22	33%
Traslocación	21/21	21/21	100%



Adulto con Síndrome de Down **Seguimiento**

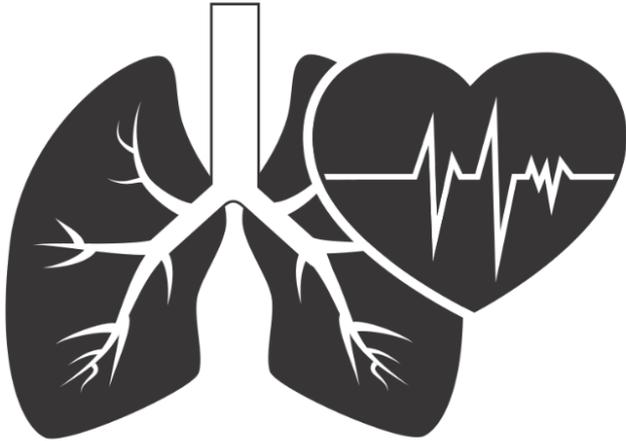
"La esperanza de vida en síndrome de Down ha pasado de 25 años en 1983 a cerca de 60 años en 2020, gracias a mejoras médicas, cirugías tempranas y un enfoque integral en salud."

Bull MJ. Health supervision for children with Down syndrome. Pediatrics. 2022



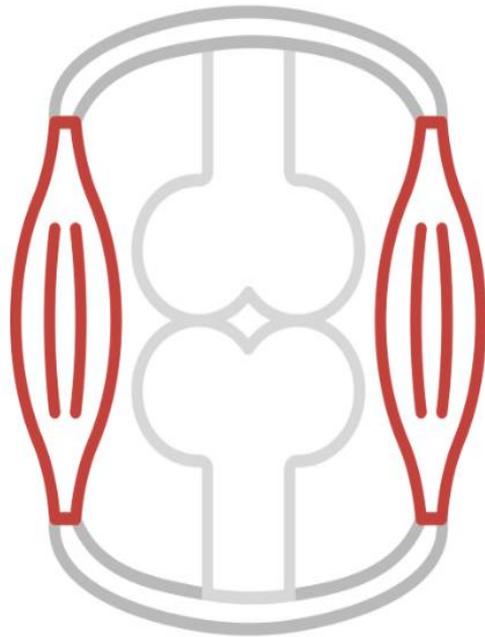
- Hipotiroidismo
- Hipertiroidismo
- Obesidad-Diabetes
- Trastorno de la deglución
- Enfermedad Celiaca

Gastrointestinal y Endocrinológico



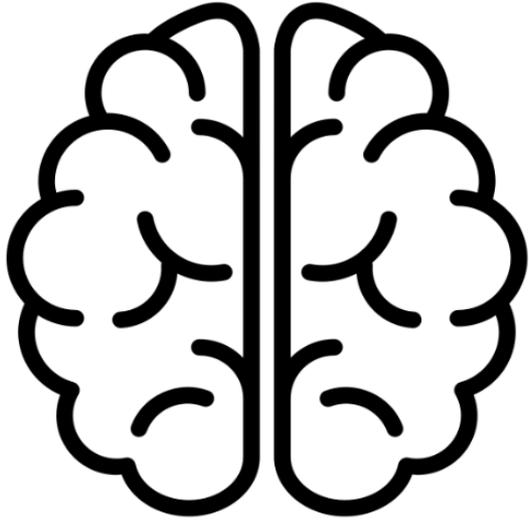
Cardio-Respiratorio

- Prolapso de la válvula mitral
- Insuficiencia aórtica
- Neumonía
- Neumonía por aspiración
- Apnea Obstructiva del Sueño



Osteomuscular

- Hiperlaxitud ligamentosa
- Luxaciones de la rótula
- Pie plano
- Escoliosis
- Osteoporosis



Neurología y Psiquiatría

- Depresión
- Ansiedad
- Trastorno Obsesivo Compulsivo
- Enfermedad de Alzheimer
 - *50-70 % por encima de los 60 años*



Actividades y Ocupación

- Actividades y rutinas programadas y consistentes.
- Mayor capacidad de memoria visual inmediata que de memoria verbal.