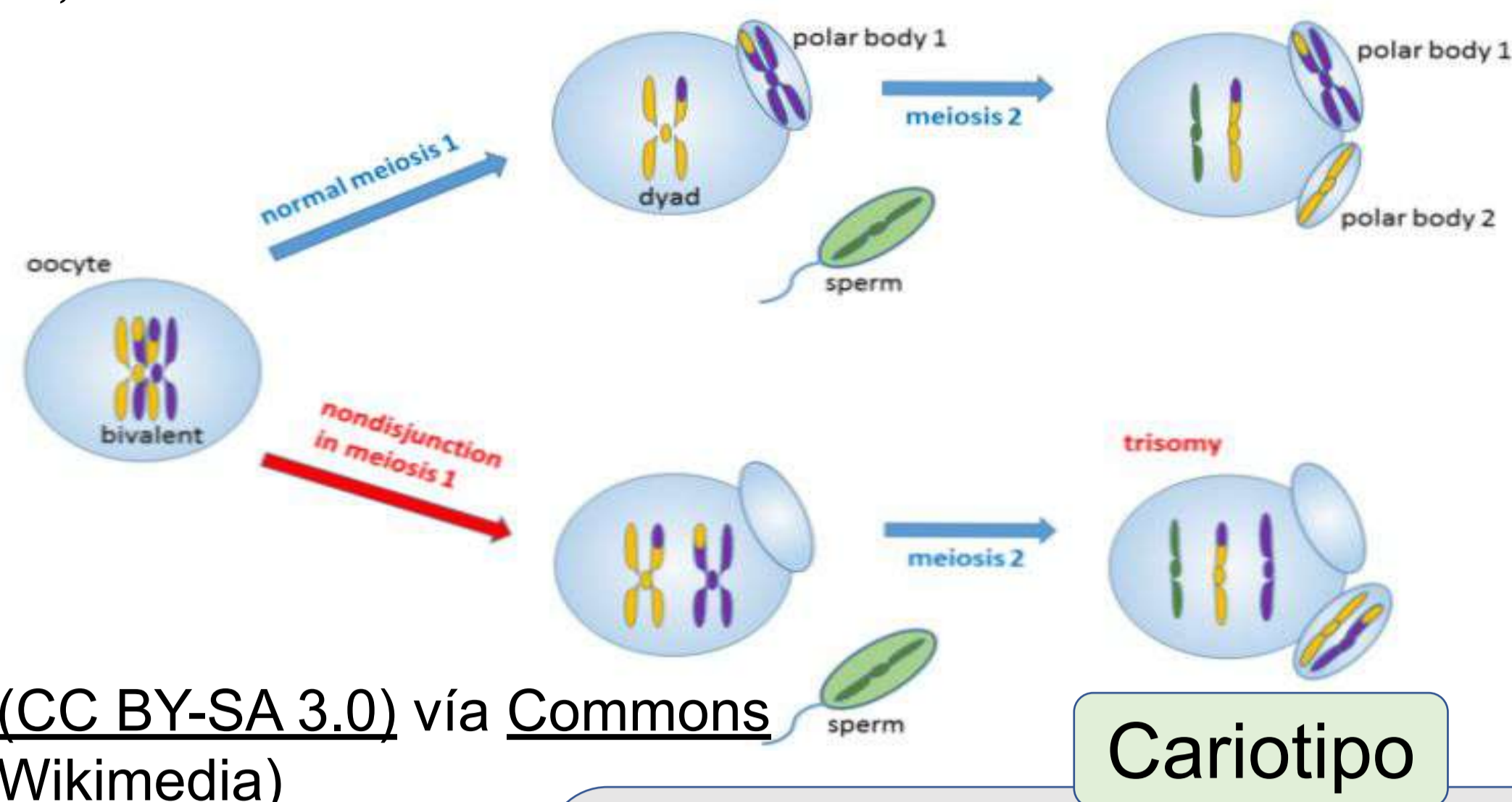


# Síndrome de Down

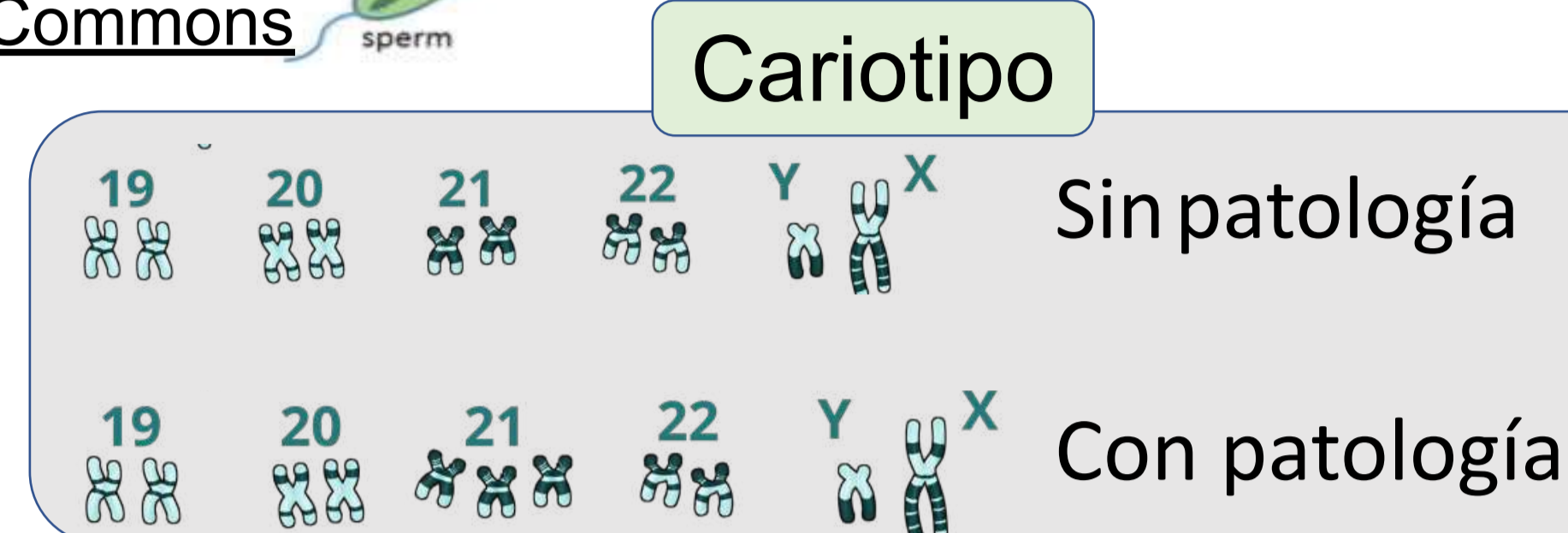
Marcela Cortés García, Daniela González Guerra, Evelyn Salazar Ramírez, Pamela Ramírez Díaz, Dahiaren Rojas Ramos, Catalina Valero Bravo, Gabriela Zárate Bravo.

## ¿Qué es?

Trastorno genético en el cual una persona tiene 47 cromosomas en lugar de los 46 usuales, eso ocasionado por una división celular anormal lo cual produce material genético adicional en el cromosoma 21. Este trastorno cromosómico es el más común a nivel mundial y la principal causa de discapacidad cognitiva de origen genético, caracterizada por afección multisistémica con principal daño neurobiológico.



(CC BY-SA 3.0) vía Commons Wikimedia



**Signos:** Estatura baja, obesidad, pies y manos pequeños con dedos cortos, cuello corto, rostro aplanado y cabeza pequeña con frente amplia, base del cráneo y nariz aplanada, hendiduras de los ojos oblicuas, un pliegue en el ángulo interno del ojo, lengua protuberante y boca pequeña, orejas pequeñas, manchas de Brushfield en el iris, entre otros.

**Síntomas:** Sistema motor excesivamente blando, con aumento de la pasividad y de la elasticidad, malformaciones cardíacas, gastrointestinales, infecciones de repetición, apneas obstructivas del sueño, anomalías en el funcionamiento de la glándula tiroides, suelen padecer miopía, hipermetropía y cataratas, posibilidad de epilepsia y gran frecuencia del envejecimiento precoz.

## Origen

Generalmente suele ocurrir en meiosis I o meiosis II  
Separación de cromátidas es la forma más frecuente de aneuploidías  
Brazo largo del cromosoma 21 presenta 3 copias (región crítica gen 21q22.3)  
Causas: no disyunción (94%), translocación robertsoniana (3,6%), mosaicismo (2,4%).

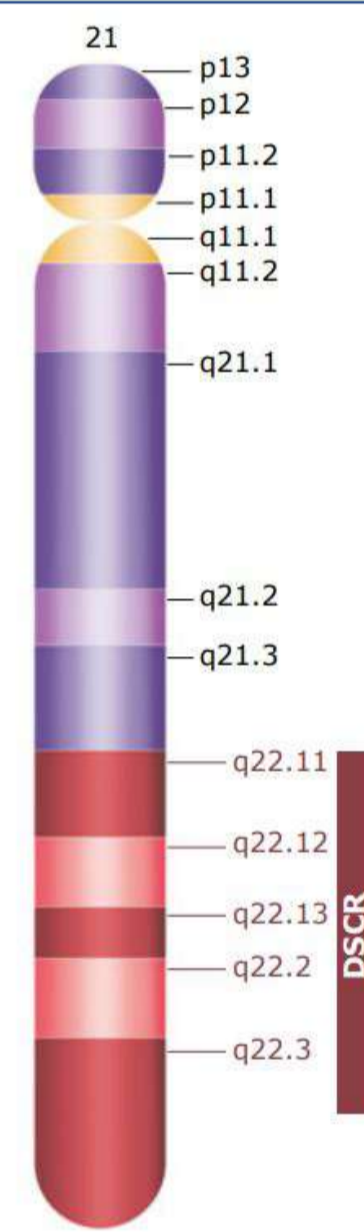
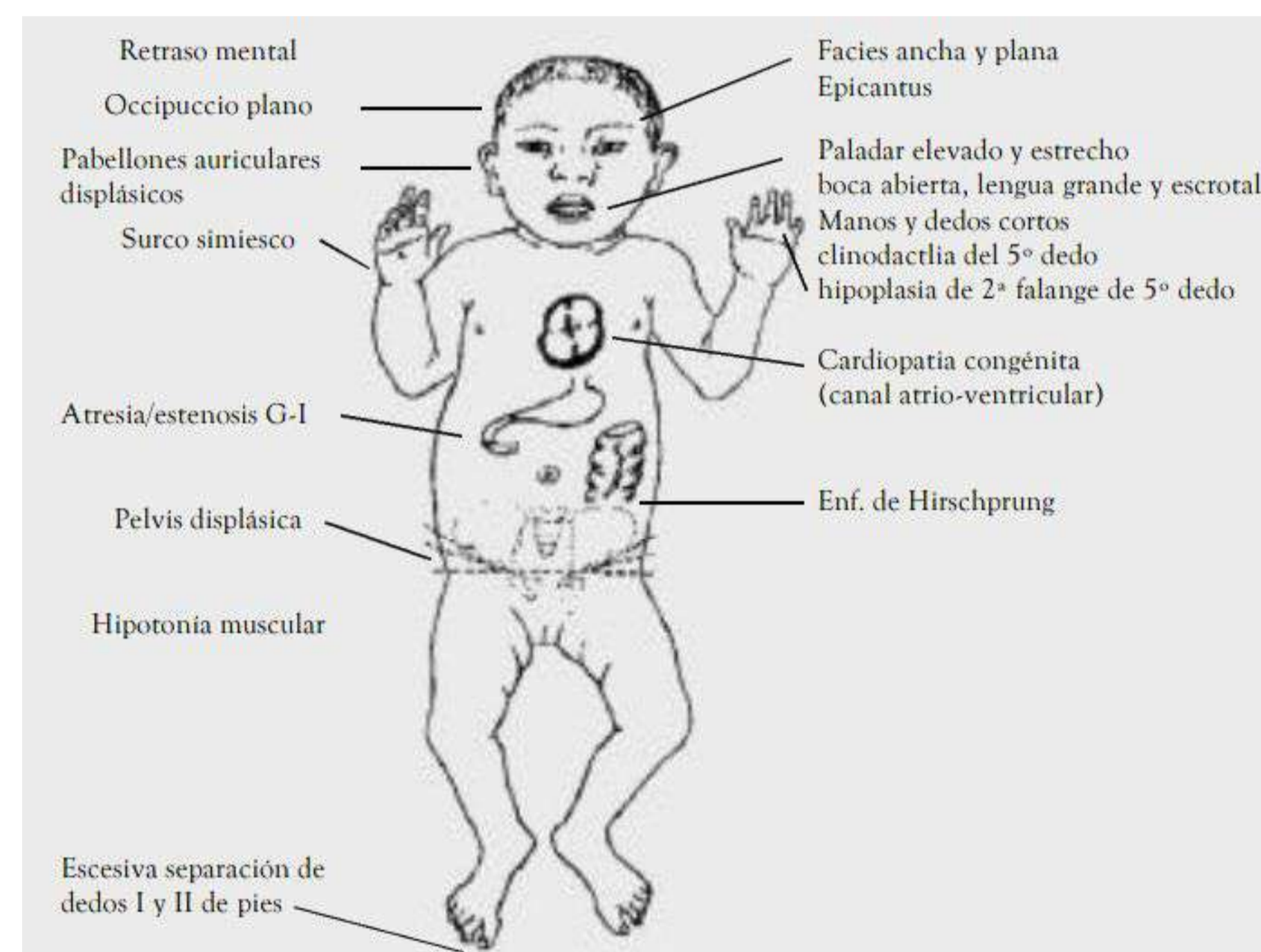


Figura 1. Representación del cromosoma 21 humano y ubicación de la región DSCR asociada con síndrome de Down.

(Mitjans et al., 2021)



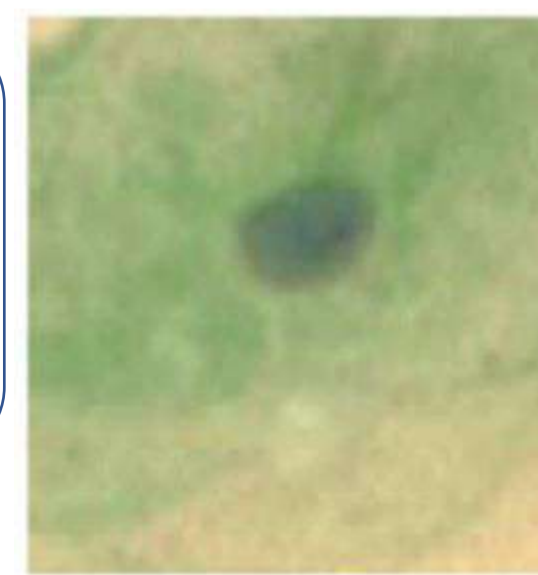
Fenotipo del Síndrome de Down López, (s.f)

## Características embriológicas:

Desarrollo cara y cavidad bucal → 4 semanas  
Estomodeo → Ocurre en el revestimiento ectodérmico, debajo de extremo anterior del tubo nervioso y encima del 1º arco branquial. Forma el centro de la cara  
Mamelones mesoblásticos → Protegen a la superficie en torno a la depresión central del estomodeo.  
Membrana faríngea → El ectodermo estomodeico y endodermo intestinal se adosan para su formación

## Características histológicas:

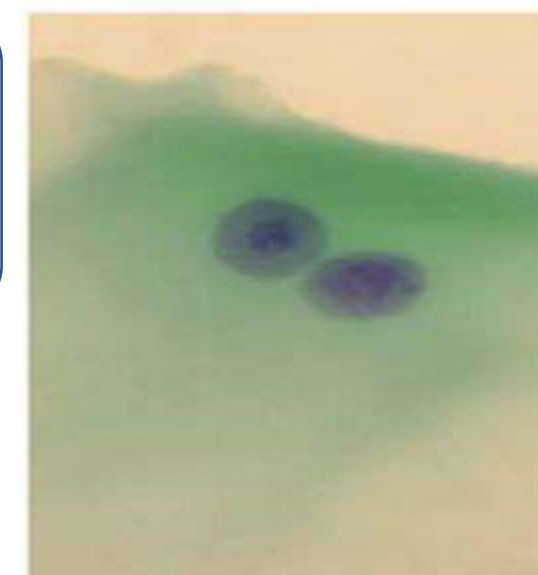
Célula diferenciada normal



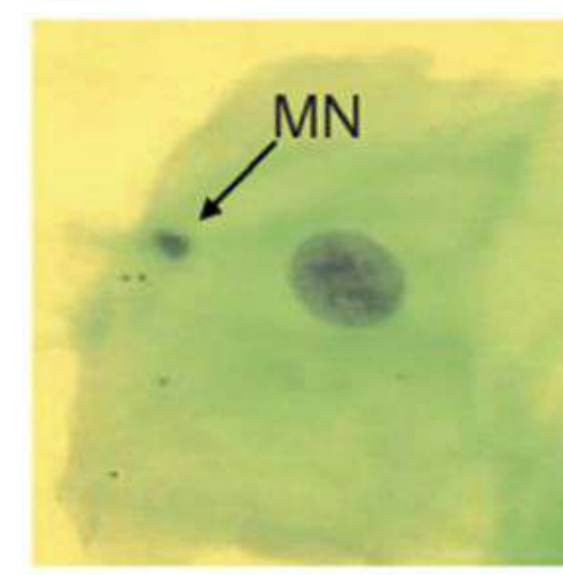
Célula con yema nuclear



Célula binucleada



Célula con micronúcleo



Células bucales con tinción de Feulgen, Thomas et al, 2008.

## Tratamiento

Intervención multidisciplinaria en etapas tempranas  
Terapias de estimulación  
Apoyo y educación familiar  
Tratamientos médicos  
Evaluaciones periódicas preventivas