

Síndrome Down, aspectos clínicos y citogenéticas Cuba

Dr. Mario J. Casas Lopez
Especialista en Pediatría
Master en Bioética
mcasasl@infomed.sld.cu

*...porque llegaste para no regresar
y en esa mirada tan perfecta,
Ese gesto impreciso,
Esa angustia inevitable,
Yo se que hay amor...
Que me hace olvidar
Lo que ya no soy capaz de ver
Y percibo tu solicitud de ayuda*

A MIS PACIENTES

Síndrome Down

- Es la anomalía congénita múltiple y la aberración cromosómica mas común en el ser humano.
- Causado por la trisomía del par 21
- Es la trisomía mas frecuente de origen autosómico.
- Se presenta en ambos sexos y en cualquier raza(mas frecuente en varones, y en raza blanca).
- Se esperan alrededor de 160 niños afectados por el mismo cada año.
- La supervivencia es mas allá de los 50 años.
- Incidencia de 1 por 2000
- Mas frecuente en la Habana que en otras provincias.

Rasgos fenotípicos mas comunes

- Baja talla
- Micro braquicefalia.
- Desviación mongoloide de las hendiduras palpebrales.
- Boca pequeña con lengua que protruye
- Pliegues de epicantos
- Puente nasal deprimido
- Cuello corto
- Orejas pequeñas con cruz del helix
- Surco simiano
- Braquidactilia



Desviación mongoloide de los ojos. Clinodactilia del 5to dedo Variantes de surco simiano



Patologías frecuentes asociadas

- Cardiopatía congénita: defecto del canal atrio ventricular, defecto septal ventricular, Tetralogía de Fallot, defecto septal auricular, y otras menos frecuentes: Transposición de grandes vasos, coartación de la aorta, persistencia del conducto arterioso.
- Malformaciones digestivas: Páncreas anular, agangliosis congénita del colon, atresia duodenal, ano imperforado y fistula traqueo esofágica.
- Malformaciones oculares: Cataratas congénitas o adquiridas.

Patologías frecuentes asociadas

- Hipoacusia.
- Predisposición a enfermedades hematológicas como la Leucemia.
- El cerebro a los 50 años presenta signos de Enfermedad de Alzheimer.
- Disfunción tiroidea.
- Infecciones respiratorias.
- Obesidad

Resultados

De 200 pacientes estudiados.

- 110 varones y 90 hembras.
- Incremento en la frecuencia de los nacimientos en los meses de noviembre, diciembre y enero.
- Predominio de pacientes con color de la piel blanco(83%)
- Edad materna de 29 años en adelante
- La edad paterna también nos ofreció 31 años en adelante.
- De los pacientes estudiados el 29% presentaron anomalías cardiovasculares.

Resultados

- Las anomalías mas frecuentes digestivas fueron el Páncreas Anular y el Reflujo Gastro Esofágico.
- Poco frecuentes: Duplicación del Pulgar y Atresia de Coanas
- Malformaciones oculares: Estrabismo, Miopía, Cataratas (14%)
- La aberración mas frecuente fue la trisomía del par 21(93,5%), el resto fueron Mosaicos 3% y Translocación 3,5%