



## **CARACTERIZACIÓN MORFOLÓGICA DEL SÍNDROME DE DOWN**

**Santiago Ferrer Marqués**

## MORFOLOGIA EXTERNA

- SD = hasta 300 signos y síntomas
- Aunque existen signos cardinales con valor diagnóstico, ningún rasgo puede considerarse patognómico del SD
- Similitud rasgos con padres y hermanos
- No todos en todos
- Algunos cambian con la edad (pliegues epicánticos), y otros solo aparecen con la edad (lengua fisurada).
- Mayoría de rasgos también en resto población



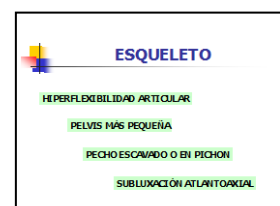
### • CRECIMIENTO PONDOESTATURAL

- **Estatura:** Hombres: media=151 (min.135 max.170)  
Mujeres: media=141 (min.127 max.158)
- **Peso:** . al nacer: algo menor (3 Kg)  
. hasta 1,5 años: 22% menos  
. 3-4 años: 15% menos  
. más tarde: tendencia obesidad
- **Índice masa corporal (peso/talla):** 1ª infancia: 15% más  
. a partir 3 años: 30-50%+  
. adolescencia: +50%+
- Causas de las diferencias: alteraciones digestivas, sedentarismo y cardiopatías (aparte predisposición genética)
- HOY cada vez menos diferencias por: nutrición, ambiente y endocrinología (experimentación con hormona crecimiento hGH)

CRECIMIENTO PONDOESTATURAL			
ESTATURA	Hombres	m=135 X=151 M=170	
	Mujeres	m=127 X=141 M=158	
PESO	Al nacer: 3Kg	3-4 años: 15%+	
	1,5 años: 22%+	Más tarde: tendencia obesidad	
INDICE MASA CORPORAL	1ª infancia: 15%+		
	A partir 3 años: 30-50%+		
	Adolescencia: + del 50%+		

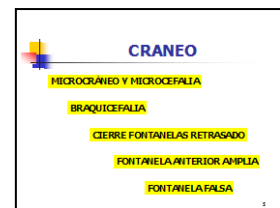
### • ESQUELETO

- Hiperflexibilidad articular por laxitud ligamentosa
- Pelvis más pequeña



- Ausencia 12 costilla
- Mayor frecuencia pecho excavado o en pichón
- Subluxación atlantoaxial (riesgo grave 12-20% y muy grave 1-2 %)

### • CRANEO



- Cabeza más pequeña: microcráneo y microcefalia en 50% menos 3 años, y 80% más 5 años
- Braquicefalia (80%) y atenuación (aplanamiento) eminencia occipital
- Cierre suturas y fontanelas retrasado ( a veces fontanela anterior abierta hasta 2-3 años)
- Fontanela anterior amplia y sutura metópica se prolonga a veces hacia la frente
- Sutura sagital a menudo abierta, y existe ensanchamiento en zona parietal (fontanela falsa o 3ª fontanela)

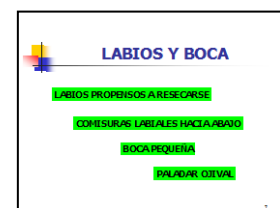
### • CARA

- Aplanamiento (aparece recta de perfil) porque puente nariz más bajo y pómulos más altos (hipoplasia osea del macizo facial medio)
- Maxilar superior más pequeño
- Agrupamiento rasgos faciales medios



### • LABIOS

- Excesivamente húmedos y propensos a researse y cortarse (por boca abierta)
- Comisuras labiales hacia abajo (84%)

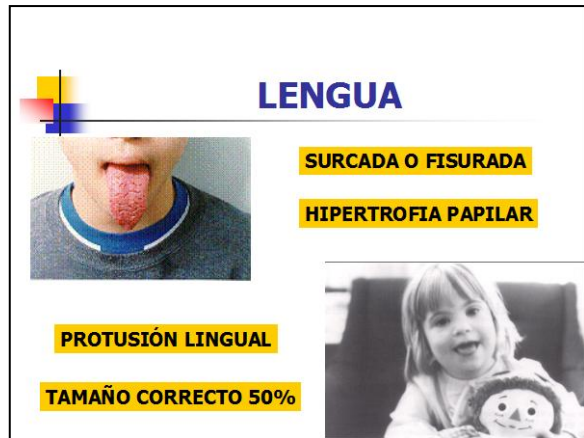


- **BOCA**

- Pequeña
- En niñez paladar arqueado, profundo y estrecho (ojival)

- **LENGUA**

- Surcada o fisurada a partir 5 años
- Hipertrofia papilar
- Tamaño correcto 50% casos
- Sale por boca pequeña e hipotonía



- **DIENTES**

- Aparición tardía Pequeños
- Incisivos a veces cónicos
- Mala implantación (incluso 2 filas)
- Desgaste por bruxismo (70%)



- **OJOS**

- Oblicuidad hendiduras palpebrales (inclinados hacia arriba y hacia fuera) en 97%
- Pliegues epicánticos (epicanto): pliegues en canto interno ojo. 60-80% SD y desaparece hacia los 12 años. Pueden ser uni o bilaterales
- Manchas de Brushfield: zonas claras en iris (tejido conjuntivo dentro de la capa anterior del iris) 30-70% Sobre todo en ojos claros
- Hipoplasia del iris (anillo marginal oscuro)



- **NARIZ**

- Reducido tamaño en 83%
- Muy frecuente hundimiento raíz nasal (depresión puente nasal)

- **OREJAS**

- Pequeñas
- Implantación baja (16%)
- Helix muy desarrollado (28-78%)
- Lóbulo poco despegado
- Forma redondeada



- **CUELLO**

- Corto y ancho
- Pliegues cutáneos laterales y posteriores que desaparecen

- **TRONCO**

- Algo corto
- Anomalías en 12ª costilla (26% mujeres y 15% hombres)



- **ABDOMEN**

- Abultado por hipotonía y flacidez de los músculos parietales
- Diástasis músculos rectos (76-87%)
- Hernia umbilical (89%) que suelen desaparecer

- **GENITALES**

- Testículos y pene hipoplásticos (frente a no alteración otros autores)
- Bajada testículos tardía



- Labios y clítoris grandes
- Mamas con bastante grasa subcutánea

- **EXTREMIDADES**

- Cortas

- **MANOS**

- Cortas y anchas
- Surco transverso palmar sin interrupción (pliegue simiesco) en 50%
- Dedos cortos y gruesos
- Signo de Dubois ( si 2º pliegue flexión meñique no sobrepasa el 1º del anular)
- Un solo pliegue de flexión interfalángico en meñique
- Clinodactilia (incurvación radial meñique) en 50%
- Sindactilias (11%) Adactilia parcial unilateral (no 2º,3º y 4º dedo de una mano) en 3%
- Muchas características diferenciales en análisis dermatoglífico



- **PIES**

- Anchos y cortos por poca longitud metatarsiana
- Amplia separación 1º y 2º dedos (96%)





- Alteraciones en dedos, sindactilias, etc.
- Alteraciones dermatoglíficas
- Mayor frecuencia pies planos

- **PIEL**

- Pérdida de elasticidad con el crecimiento
- Frecuentes infecciones

- **CABELLO**

- Fino y escaso (alopecia areata)

- **MUSCULATURA**

- Hipotonía en 90% menos 4 años y 2,5% mayores 40

**OTROS**

- PIEL POCO ELÁSTICA Y CON FRECUENTES INFECCIONES
- CABELLO FINO Y ESCASO
- BAJA SENSIBILIDAD Y ALTA TOLERANCIA AL DOLOR
- MUSCULATURA HIPOTÓNICA

- **BAJA SENSIBILIDAD Y ALTA TOLERANCIA AL DOLOR**

\* **ECEMC** (Estudio colaborativo español de malformaciones congénitas): 11 rasgos para detección (Al usarlos se vió concordancia al 100% con cariotipo)

1. Hipotonía
2. Laxitud articular
3. Piel sobrante nuca
4. Hendiduras palpebrales oblicuas
5. Epicantus
6. Orejas displásicas
7. Protusión lingual
8. Pliegue palmar único transverso
9. Incurvación radial 5º dedo
10. Pliegue único de flexión interfalángico en 5º dedo
11. Diástasis entre 1º y 2º dedo pies

SIGNOS CARDINALES CON VALOR DIAGNÓSTICO	
1.	Hipotonía
2.	Laxitud articular
3.	Piel sobrante nuca
4.	Hendiduras palpebrales oblicuas
5.	Epicantus
6.	Orejas displásicas
7.	Protusión lingual
8.	Pliegue palmar único transverso
9.	Incurvación radial 5º dedo
10.	Pliegue único de flexión interfalángico en 5º
11.	Diástasis entre 1º y 2º dedo pies