

### **Incidencia de un nuevo signo fenotípico en el síndrome de Down : la desviación cubital**

**J.JJ.Noli Badano, C.Pizarro, L.Soler, M.Quinteros , M.Ison**  
*Universidad del Aconcagua. CdS. Ciuda*

El diagnóstico del síndrome de Down ha dejado de pertenecer a la observación clínica, sustituida con ventaja por la exactitud y accesibilidad del diagnóstico genético. Por lo que agregar un dato más a la larga serie de signos ya descritos no tendría mayor valor.

Sin embargo el valor del signo propuesto tendría otras ventajas : 1) facilitar el diagnóstico inicial en el período neonatal inmediato al ser fácilmente visible por implicar de hecho a todo el cuerpo. 2) señalar un camino para la superación del retraso psicomotor característico del síndrome, ya que *el signo se integra en un patrón motor de simetría que obstaculiza el desarrollo de los primeros años.* **En resumen** : se intenta registrar, en el curso del primer semestre de vida la existencia de un nuevo signo del fenotipo de la trisomía 21 ( Síndrome de Down ), caracterizado por la desviación cubital de la mano dentro de un patrón de extensión del carpo y del codo con supinación del antebrazo, y más ampliamente, de la abducción simétrica de ambos miembros superiores. A menudo se acompaña de una postura similar o equivalente de los miembros inferiores, generando una postura global de abducción marcada y simétrica de los cuatro miembros. Este signo está descrito también en otros síndromes genéticos vinculados al cromosoma X, pero no en la trisomía 21 (Down).

**Objetivos** 1) Avanzar en la descripción del fenotipo conductual motriz del síndrome de Down. 2) Establecer la incidencia del signo descrito en el Síndrome de Down. 3) Comparar este resultado con la frecuencia con que aparecen otros signos clásicos del fenotipo del síndrome de Down. **Hipótesis** : Lactantes de hasta 6 meses de edad cronológica, portadores del síndrome de Down : A) presentarán dentro de su fenotipo el signo caracterizado como “desviación cubital” ya descrito. B) la incidencia de este signo tendrá una entidad colocada entre los máximos y mínimos establecidos para otros signos fenotípicos del síndrome. (diastasis de los rectos 82%; occipucio plano 79%; -comisura ocular desviada hacia arriba 76%, - manos en azada: 70%; -epicanthus 48%, - cripto orquidismo 21%) **Metodología** Con el lactante en decúbito dorsal, en condiciones de vigilia tranquila, consignar en el protocolo diseñado ítems referidos a la postura : 1) desviación cubital con extensión del carpo, 2) abducción de miembros superiores, 3) simetría del tren superior, 4) actitud de acompañamiento positivo o negativo de los miembros inferiores. **Resultados** : a 9 meses de iniciado el trabajo de investigación en curso la incidencia del patrón descrito ha sido en los casos existentes, de 19 casos positivos sobre 21 totales (90%). Dentro del universo reducido explorado hasta el momento, se coloca en consecuencia este signo como de mayor incidencia que el resto de los signos clásicos. **Discusión** : La prehensión, como función motora distal y fina, se obstaculizaría por este patrón ya que ésta se produciría a través de la capacidad de proyectar hacia delante uno sólo de los brazos, para lo cual debería disociar *asimétricamente* la cintura escapular de la pelviana. Otro tanto sucedería con el arrastre, gateo y más tarde con la marcha por su rotación alterna, asimétrica y opuesta de ambas cinturas. Estas actividades fundamentales del 1º año estarían obstaculizadas por este patrón motor característico de la trisomía 21.