

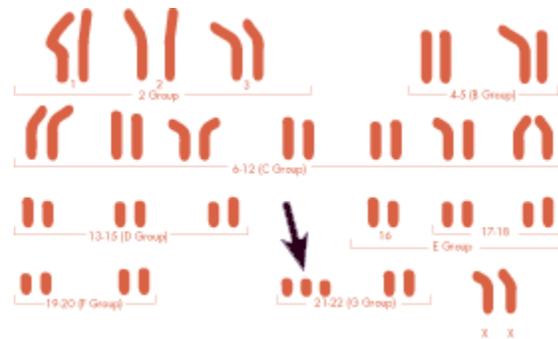
## SÍNDROME DE DOWN FACTORES

### SÍNDROME DE DOWN

El síndrome de Down es una condición genética que causa retrasos físicos y en el desarrollo intelectual. Ocurre en uno de cada 691 nacimientos. Los individuos con síndrome de Down tienen 47 cromosomas en lugar de 46. El síndrome de Down es la alteración cromosomática más común y no tiene nada que ver con la raza, nacionalidad, religión o estado socio-económico de un individuo. El elemento más importante acerca de los individuos que tienen síndrome de Down es que son más sus similitudes que sus diferencias con respecto a los demás.

### DIAGNOSTICO

En la mayoría de los casos, el síndrome de Down se identifica al nacer o poco después del nacimiento. Inicialmente el diagnóstico está basado en las características físicas que son vistas comúnmente en los bebés con síndrome de Down. Dichas características físicas incluyen deficiencia en la tensión muscular, una leve marca en la palma de la mano, rasgos faciales algo aplanados y una inclinación elevada de los ojos. El diagnóstico debe confirmarse por medio de un estudio de los cromosomas llamado cariotipo. El cariotipo provee una muestra visual de los cromosomas agrupados por su tamaño, número y forma. Los cromosomas pueden estudiarse por medio de un examen de sangre o las células de los tejidos.



### CAUSAS

La causa general del síndrome de Down es un error en la división celular conocida como no-división. No se conoce la razón por la cual se presenta esta anomalía. Sin embargo se sabe que este error ocurre en el momento de la concepción y que no está relacionado con nada que la madre haya hecho durante el embarazo. Lo que sí se sabe es que la posibilidad de error aumenta al aumentar la edad de la madre. Aunque el 80% de los casos del síndrome se presenta en hijos de mujeres menores de 35 años.

### CLASES DE SÍNDROME DE DOWN

Existen 3 patrones cromosomáticos que resultan en el síndrome de Down.

1. Trisomía 21 (no-división), causada por la división celular defectuosa que resulta en un bebé con tres cromosomas #21 en lugar de dos. Esto puede suceder antes o durante la concepción. Un par de cromosomas #21 ya sea en el óvulo o en el espermatozoide no se divide adecuadamente. El cromosoma adicional se repite en todas las células del cuerpo. El 95% de las personas con síndrome de Down tienen Trisomía 21.
2. Translocación es responsable de solamente el 3% ó 4% de los casos. En la translocación una parte del cromosoma #21 se rompe y se separa durante la división celular y se adhiere a otro cromosoma. La presencia de una porción extra de cromosoma #21 causa las características del síndrome de Down. A diferencia de la Trisomía #21, que es el resultado de un error al azar en la división celular temprana, la translocación puede indicar que uno de los padres lleva material cromosómico ordenado de manera no habitual. Se puede recurrir a consejería genética para obtener más información en estos casos.
3. Mosaicismos ocurre cuando la no-división del cromosoma #21 sucede en una de las divisiones celulares iniciales después de la fertilización. Cuando esto ocurre, se presenta una combinación de dos tipos de células. Algunas contienen 46 cromosomas y otras 47 cromosomas, con un cromosoma #21 demás. El

nombre de mosaiquismo proviene del patrón estilo mosaico que presentan las células. Esta clase de síndrome de Down ocurre en solamente uno o dos por ciento de los casos.

En todos los casos del síndrome de Down, sin importar la causa, existe una parte del cromosoma #21 en algunas o en todas las células. La presencia de este material genético altera el curso del desarrollo y produce las características asociadas con el síndrome.

## **APRENDIZAJE Y DESARROLLO**

Es importante recordar que aunque los niños y adultos con síndrome de Down experimentan retrasos en el desarrollo también tienen muchos talentos y habilidades, por lo tanto debemos darles la oportunidad y apoyo para desarrollarlos. La mayoría de los niños con síndrome de Down tienen limitaciones entre leves y moderadas. Es importante reconocer que es más lo que se parecen a los demás niños que sus diferencias con ellos. La intervención temprana de servicios debe proveerse poco después de nacer. Estos servicios deben incluir las siguientes terapias: física, de lenguaje y del desarrollo. La mayoría de niños asisten a las escuelas de sus vecindarios, algunos a clases regulares y otros a clases de educación especial. Algunos niños tienen necesidades más significativas y requieren programas más especializados. Algunos jóvenes con síndrome de Down que se han graduado de la escuela secundaria han continuado sus estudios superiores. Muchos adultos con síndrome de Down pueden trabajar dentro de su comunidad mientras que otros requieren un ambiente más estructurado.

## **PROBLEMAS DE SALUD**

Muchos niños con síndrome de Down tienen otras complicaciones de salud además de las enfermedades comunes de la infancia. Aproximadamente el 40% de los niños afectados presentan defectos congénitos cardíacos. Por esta razón es vital hacer un ecocardiograma a los recién nacidos con síndrome de Down para identificar posibles defectos cardíacos. En algunos casos los bebés necesitan cirugía y en otros casos será suficiente la observación minuciosa. Los niños con síndrome de Down tienen riesgos más altos de contraer infecciones, y tener problemas respiratorios, visuales y auditivos. También pueden tener problemas de tiroides y otras condiciones médicas. Sin embargo con un cuidado médico apropiado muchos niños y adultos con síndrome de Down pueden llevar una vida saludable. El promedio de vida de las personas que tienen síndrome de Down es de 60 años y muchos viven hasta los 60 ó 70 años de edad.

## **DIAGNOSTICO PRENATAL**

Existen dos maneras de detectar la presencia del síndrome de Down en el feto: Una es evaluar el riesgo que presenta una mujer embarazada de tener un bebé con el síndrome de Down, y la otra es de diagnóstico que demuestra si el bebé tiene o no síndrome de Down.

### **Pruebas de Evaluación de Riesgo**

- Hasta el momento el método más común es el de la Triple Evaluación. Esta es una combinación de tres exámenes que miden la cantidad de varias sustancias en la sangre. Estos exámenes se realizan generalmente dentro de las primeras 15 a 20 semanas de gestación.
- Los sonogramas se realizan casi siempre en conjunto con otras pruebas que pueden mostrar algunos rasgos físicos de gran utilidad para calcular el riesgo del síndrome de Down.
- Las pruebas de evaluación de riesgo no son siempre acertadas en el diagnóstico del síndrome de Down. En realidad, pueden dar resultados falsos negativos o positivos.

### **Examen de Diagnóstico**

Existen tres exámenes de diagnóstico disponibles:

- La biopsia de corión (CVS) que se hace entre las 10 y 12 semanas de gestación.
- La amniosíntesis que se realiza entre las 14 y 20 semanas de gestación.
- Muestra Sanguínea Umbilical Pericutánea (PUBS) que se realiza después de las primeras 18 semanas de gestación.