

Síndrome de Down, Características, Síntomas, Causas, Diagnóstico y Tratamiento

El **síndrome de Down** es un trastorno producido por una alteración genética. Al dividirse las células con material genético durante el desarrollo del embrión, se produce una duplicación en el cromosoma 21. Es por ello que también este síndrome es denominado trisomía 21.

El cuerpo humano posee células que constan de 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. Uno de estos cromosomas es el que determina el sexo de la persona, los demás, se ennumeran del 1 al 22 en función de su tamaño decreciente.

Los individuos con síndrome de Down **poseen 3 cromosomas en el par 21**, en lugar de los 3 que habitualmente se tienen.

Características del síndrome de Down



Se trata de un trastorno genético causado por una división celular anormal en la que se produce una copia extra o parcial del cromosoma 21. Esta alteración genética provoca cambios en el desarrollo físico y cognitivo de la persona que lo padece.

La gravedad del síndrome depende de cada caso. Existen ocasiones en donde puede llegar a provocar incapacidad intelectual grave de por vida ya que conlleva otras anomalías como trastornos cardíacos y digestivos. De los trastornos cromosómicos, el síndrome de Down es el más

Síndromes De

Lo mas completo de Síndromes en Internet.
<https://sindrome-de.info>

frecuente.

Un diagnóstico temprano de síndrome de Down puede incrementar significativamente la calidad de vida de las personas, que pueden llegar a desarrollar independencia completa de terceros.

Síntomas

Cada persona con síndrome de Down es diferente, por lo que los retrasos intelectuales varían desde leves, moderados hasta graves. Hay pacientes muy sanos y otros que poseen defectos físicos graves como cardiopatías.

El aspecto facial de las personas con síndrome de Down es lo más distintivo y la forma más fácil de reconocerlos:

- Rostro aplanado
- Cabeza pequeña
- Cuello corto
- Lengua protuberante
- Párpados inclinados hacia arriba
- Orejas pequeñas
- Bajo tono muscular
- Manos anchas y cortas que tienen un solo pliegue en la palma
- Dedos de las manos más cortos, y manos y pies pequeños
- Flexibilidad excesiva
- Pequeñas manchas blancas en la parte de color del ojo (iris) denominadas «manchas de Brushfield»
- Baja estatura

Los niños con síndrome de Down presentan algún tipo de retraso mental cognitivo que puede ir de leve, moderado o grave. Algunos presentan retraso en el lenguaje o problemas de memoria.

Causas

El síndrome de Down se origina en una división anómala de las células en el cromosoma 21, que provocan una copia extra total o parcial del mismo cromosoma.

Este cromosoma extra produce los rasgos y problemas característicos del síndrome. Existen tres variaciones genéticas que pueden causar este trastorno:

- **Trisomía 21:** casi la totalidad de los casos de síndrome de Down son originados en la trisomía 21, en donde el individuo posee tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos habituales en todas las células. Esta división anormal sucede durante el desarrollo del

Síndromes De

Lo mas completo de Síndromes en Internet.

<https://sindrome-de.info>

óvulo o del espermatozoide.

- **Síndrome de Down mosaico:** se trata de una forma rara de síndrome de Down. En el tipo mosaico, solamente algunas células del individuo poseen una copia adicional pero no en la totalidad. Esta variación ocurre por una división anormal de las células pero luego de la fecundación.
- **Síndrome de Down por translocación:** también puede surgir este síndrome cuando solamente una parte del cromosoma 21 se une a otro cromosoma. Esto puede suceder antes o durante la concepción. En estos casos, las personas poseen las dos copias habituales del cromosoma 21 pero además se suma material genético adicional del cromosoma 21 que se ha unido a otro cromosoma.

En la mayoría de los casos, el síndrome de Down no es una condición hereditaria sino que es producida por un error en la división celular durante los primeros momentos de la concepción.

En el caso del síndrome de Down por translocación, sí se puede transmitir de padres a hijos. Puede suceder que se hereden translocaciones en equilibrio y que la madre o padre que posee el material genético del cromosoma 21, ordenado en otro cromosoma pero sin material adicional.

Esto significa, que no tendrá ni signos ni síntomas del síndrome pero que sin embargo, **puede transmitir una translocación desequilibrada a sus hijos y provocar que tengan síndrome de Down.**

Factores de riesgo

Existen algunas condiciones que predisponen a la persona a tener más probabilidades de tener un bebé con síndrome de Down:

- **Madre de edad avanzada:** cuando la mujer tiene más de 35 años, tiene más probabilidades de tener hijos con síndrome de Down ya que los óvulos más antiguos tienen más riesgo de división inadecuada de cromosomas.
- **Ser portador de translocación genética:** los hombres y las mujeres pueden transmitir la translocación genética de este síndrome a sus hijos.

Consecuencias

Existen diversas complicaciones que pueden tener las personas con síndrome de Down según la gravedad del trastorno que posean:

- **Defectos cardíacos:** al menos la mitad de los niños con síndrome de Down poseen algún defecto cardíaco congénito. Estos defectos suelen requerir cirugía en los primeros años durante la infancia.
- **Defectos gastrointestinales:** en algunos casos pueden presentarse problemas

- gastrointestinales debido a diversas anomalías en el intestino, esófago, tráquea o ano. Suelen ser más propensos a las obstrucciones intestinales o la celiaquía.
- **Trastornos inmunitarios:** puede presentar anomalías en el sistema inmunitario y tener más probabilidades de adquirir enfermedades infecciosas como la neumonía o trastornos autoinmunitarios.
 - **Apnea del sueño:** existen altas probabilidades de sufrir apneas de sueño ya que suele haber tejidos blandos que obstruyen las vías respiratorias de las personas con síndrome de Down.
 - **Obesidad:** poseen más tendencia a la obesidad en comparación con la población en general.
 - **Problemas en la columna vertebral:** en algunos casos ocurren alineaciones incorrectas de las dos vértebras superiores del cuello. Esta anomalía provoca alto riesgo de padecer lesiones graves en la médula espinal debido al estiramiento del cuello excesivo.
 - **Leucemia:** durante la infancia, los niños con síndrome de Down poseen un elevado riesgo de sufrir leucemia.
 - **Demencia:** existen más probabilidades de sufrir demencia o enfermedad de Alzheimer de forma temprana. Los síntomas suelen aparecer a partir de los 50 años.
 - **Otros problemas:** las personas con este síndrome pueden además, sufrir otros trastornos como enfermedades endócrinas, convulsiones, infecciones de oídos, problemas dentales, o problemas en la audición o visión.

Con controles periódicos las personas con este síndrome pueden tener una vida saludable. La expectativa de vida es alta según la gravedad de la patología, se estima que pueden vivir más de 60 años.

Diagnóstico

Existen diversos análisis de detección que pueden indicar la probabilidad de que una madre tenga un bebé con síndrome de Down, pero sin embargo no determinan la certeza del diagnóstico.

Los análisis más utilizados son el examen combinado del primer trimestre y el análisis para la detección integrado:

Análisis combinado del primer trimestre

Este análisis consta de dos partes:

- **Análisis de sangre:** se realiza para medir los niveles de proteína plasmática A, asociada al embarazo y la hormona del embarazo llamada coriogonadotropina. Si estos niveles demuestran alguna anomalía, puede indicar la probabilidad de tener síndrome de Down.
- **Prueba de translucencia nuchal:** para esta prueba se realiza una ecografía que mide una zona específica que se ubica en la parte posterior de la nuca del bebé. Cuando se visualiza

alguna anormalidad, se suele acumular más líquido del normal en ese tejido del cuello.

Análisis para detección integrado

Este examen se realiza en dos partes, durante el primer y el segundo trimestre del embarazo. Los resultados se combinan y se calcula el riesgo de que el bebé nazca con síndrome de Down.

- **Primer trimestre:** se realiza un análisis de sangre para medir la proteína plasmática A y se realiza una ecografía para medir la traslucencia nuchal.
- **Segundo trimestre:** se realiza un examen que mide el nivel en sangre de cuatro sustancias: alfafetoproteína, estriol, coriogonadotropina humana e inhibina A.

Pruebas de diagnóstico durante el embarazo

Si los resultados mostraron altas probabilidades de que tu bebé posea síndrome de Down, existen otras pruebas que pueden confirmar el diagnóstico:

- **Análisis de vellosidades coriónicas:** en este análisis se extraen células de la placenta y se analizan los cromosomas del feto. Se suele realizar entre las 10 y las 13 semanas de embarazo.
- **Amniocentesis:** en este examen se extrae una pequeña cantidad de líquido amniótico que rodea el feto y se utiliza la muestra para analizar los cromosomas del bebé. Esta prueba se realiza después de las 15 semanas de gestación.

Las parejas que se someten a fecundación in vitro pueden recurrir al diagnóstico genético preimplantacional, en donde se examina el embrión para detectar anomalías genéticas antes de la implantación del útero.

Luego de nacer, el diagnóstico por lo general se basa en un examen clínico aunque también, pueden presentarse características del síndrome de Down en bebés que poseen otro síndrome. Para confirmarlo, el médico realiza una prueba de sangre en donde se analizan los cromosomas del bebé.

Tratamiento para el síndrome de Down

Cuando se realiza un diagnóstico temprano, existen más posibilidades de realizar tratamientos que mejoren significativamente la calidad de vida de la persona. Cada tratamiento dependerá de las necesidades y afecciones particulares de cada caso.

Atención médica interdisciplinaria

Para garantizar un correcto desarrollo físico e intelectual de la persona, se recomienda la atención

Síndromes De

Lo mas completo de Sindromes en Internet.
<https://sindrome-de.info>

médica de diferentes especialistas:

- Pediatra de atención primaria
- Cardiólogo pediátrico
- Gastroenterólogo pediátrico
- Endocrinólogo pediátrico
- Pediatra del desarrollo
- Neurólogo pediátrico
- Especialista pediátrico en otorrinolaringología
- Oculista pediátrico (oftalmólogo)
- Audiólogo
- Patólogo del habla
- Fisioterapeuta
- Terapeuta ocupacional

Un equipo interdisciplinar ayuda a tomar decisiones que favorezcan el desarrollo íntegro del niño. En la etapa educacional, es posible que deba asistir a escuelas especializadas para niños con discapacidades. Sin embargo, hay niños con síndrome de Down leve, que pueden desarrollarse en escuelas normales sin problemas

Estrategias de apoyo

La mejor forma de ayudar a tu hijo es informándote sobre todas las terapias y opciones que existen para personas con esta discapacidad:

- **Averigua sobre programas especiales de estimulación temprana** para ayudar a desarrollar habilidades motoras, sociales, de habla y de autoayuda.
- **Infórmate sobre las opciones educativas de tu zona.** Es posible que el niño necesite asistir a clases de integración o educación especial.
- **Contacta familias con hijos con síndrome de Down.** El apoyo y la solidaridad son excelentes formas de salir adelante en estos casos.
- **Dedícale tiempo a la recreación.** Comparte tiempo en actividades sociales, programas de deportes y actividades recreativas.
- **Promueve la independencia.** Si bien las capacidades de tu hijo pueden ser distintas, con apoyo y práctica puede lograr hacer todas las tareas como preparar la comida, higienizarse, y lavar la ropa.
- **Prepárate para la adultez.** Las personas con síndrome de Down pueden llegar a trabajar, vivir solos, estudiar y ser completamente independientes. La mayoría de las personas con este síndrome logran adaptarse perfectamente a la comunidad y pueden llevar una vida plena.

Famosos con síndrome de Down

Síndromes De

Lo mas completo de Sindromes en Internet.

<https://sindrome-de.info>

Existen numerosos actores con síndrome de Down que han logrado saltar a la fama por sus producciones de películas y series. Conoce a continuación algunas de sus historias.

Lauren Potter



La actriz estadounidense, nacida en el año 1990, se hizo famosa con su interpretación de Becky, la amigas más fiel de la malvada Sue Sylvester en la popular serie Glee. También ha participado en la serie Veep y en la película Guest Room.

Lauren es una importante activista para las necesidades y acceso igualitario a oportunidades de las personas con síndrome de Down a través de asociaciones y fundaciones como AbilityPath, Best Buddies International , la Asociación de Síndrome de Down, la Asociación Estadounidense de Personas con Discapacidades y Olimpiadas Especiales

Chris Burke



Desde el año 1989 hasta el 1993 protagonizó la famosa serie Corky, la vida continúa. La serie trataba la temática de la vida de un joven con síndrome de Down y su desarrollo en la familia y en la sociedad.

Ha hecho una gran cantidad de apariciones en series reconocidas en los Estados Unidos. Actualmente es un ferviente activistas en la concientización para las personas con síndrome de Down.

Imágenes del síndrome de Down

Síndromes De

Lo mas completo de Sindromes en Internet.

<https://sindrome-de.info>

Las características faciales de los individuos con síndrome de Down es una de las singularidades más particulares que poseen estas personas y una forma sencilla de reconocerlos:



Síndromes De

Lo mas completo de Sindromes en Internet.

<https://sindrome-de.info>



Síndromes De

Lo mas completo de Sindromes en Internet.

<https://sindrome-de.info>



Fuentes:

- https://es.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Down
- http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682014000600001&script=sci_arttext&tlng=es

Síndromes De

Lo mas completo de Sindromes en Internet.

<https://sindrome-de.info>
