

EDUCACIÓN PRENATAL / POSTNATAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es un trastorno cromosómico genético que se presenta en aproximadamente uno de cada 830 nacimientos.

¿Cuáles son los conceptos básicos de los cromosomas del síndrome de Down?

Los genes en una copia extra del cromosoma 21 son responsables de todas las características asociadas con el síndrome de Down. Normalmente, cada célula humana contiene 23 pares de cromosomas diferentes. Cada cromosoma lleva los genes, que son necesarios para un desarrollo y mantenimiento adecuado de nuestro cuerpo. En la concepción, un individuo hereda 23 cromosomas de la madre (a través del óvulo) y 23 cromosomas del padre (a través del espermatozoide).

Sin embargo, a veces una persona hereda un cromosoma extra de uno de los padres. En el síndrome de Down, un individuo con mayor frecuencia hereda dos copias del cromosoma 21 de la madre y un cromosoma 21 del padre para un total de tres cromosomas 21. Debido a que el síndrome de Down es causado por la herencia de cromosomas 21, el trastorno es también conocido como trisomía 21. Alrededor del 95 por ciento de las personas con síndrome de Down heredan un cromosoma 21 completo adicional.

¿Cuáles son los factores de riesgo para concebir un niño con síndrome de Down?

El único factor de riesgo conocido para concebir un niño con síndrome de Down es la edad materna avanzada. Entre más avanzada es la edad de la mujer al momento de la concepción, mayor es el riesgo de tener un hijo con síndrome de Down.

Los padres que han concebido un hijo con síndrome de Down tienen una probabilidad de 1 por ciento de riesgo de concebir otro hijo con síndrome de Down. Si uno de los padres es portador de una translocación cromosómica 21, el riesgo aumenta. Las mujeres con síndrome de Down tienen un 50 por ciento de riesgo de concebir un niño con síndrome de Down. Si el padre tiene síndrome de Down, también aumenta el riesgo de concebir un niño con síndrome de Down.

¿Cuáles son los rasgos característicos y síntomas del síndrome de Down?

Aunque la gravedad del síndrome de Down puede ir de leve a severa, la mayoría de los individuos con síndrome de Down tienen características físicas muy reconocibles. Éstas incluyen:

- Cara y nariz aplanada, cuello corto, una boca pequeña, a veces con una lengua grande y saliente, orejas pequeñas, ojos rasgados hacia arriba que pueden tener pequeños pliegues de la piel en la esquina interna (pliegue del epicanto).
- Manchas blancas (también conocidas como manchas de Brushfield) presentes en la parte coloreada del ojo (iris).
- Las manos son cortas y anchas con dedos cortos y un sólo pliegue en la palma de la mano; el primer y el segundo dedo de los pies muy separados, aumento de pliegues de la piel.
- Falta de tonicidad muscular y ligamentos sueltos.



- Desarrollo y crecimiento retardado, estatura menor al promedio, no cuentan con capacidad para la lectura y no alcanzan los hitos del desarrollo.

¿Qué pasa con el deterioro cognitivo en el síndrome de Down?

El síndrome de Down es la principal causa de deterioro cognitivo (problemas con el pensamiento y el aprendizaje). El desarrollo cognitivo a menudo se retrasa, y todos los individuos con síndrome de Down tienen dificultades, de leves a severas, que duran toda su vida. La manera en que el cromosoma 21 adicional conduce al deterioro cognitivo no está del todo clara. El tamaño medio del cerebro de una persona con síndrome de Down es pequeño, y los científicos han encontrado alteraciones en la estructura y la función de ciertas áreas del cerebro tales como el hipocampo y el cerebelo. El principal afectado es el hipocampo, el cual es responsable del aprendizaje y la memoria. Los científicos están utilizando los estudios en humanos y modelos animales de síndrome de Down para determinar qué genes específicos en el cromosoma 21 adicional conducen a los diferentes aspectos del deterioro cognitivo.

¿Qué otras condiciones se asocian con el síndrome de Down?

Enfermedades del corazón: Además del deterioro cognitivo, las condiciones médicas más comunes asociadas con el síndrome de Down son los defectos congénitos del corazón. Aproximadamente la mitad de todas las personas con síndrome de Down nacen con un defecto cardíaco. Algunos bebés requieren cirugía poco después de nacer para corregir estos defectos cardíacos.

Enfermedades gastrointestinales: Las enfermedades gastrointestinales también son comúnmente asociadas con el síndrome de Down, especialmente la atresia esofágica, la fístula traqueoesofágica, la atresia duodenal o estenosis, la enfermedad de Hirschsprung y el ano imperforado. Los individuos con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de desarrollar enfermedad celíaca. A veces es necesario realizar cirugías correctivas para los problemas gastrointestinales.

Cáncer: Ciertos tipos de cáncer son más frecuentes en las personas con síndrome de Down, como la leucemia linfoblástica aguda (un tipo de cáncer en la sangre), la leucemia mieloide y el cáncer testicular. Sin embargo, los tumores sólidos rara vez se presentan en esta población.

Otras condiciones médicas incluyen: pérdida de la audición, infecciones frecuentes del oído (otitis media), hipotiroidismo (insuficiencia tiroidea), inestabilidad de la columna cervical, discapacidad visual, apnea del sueño, obesidad, estreñimiento, espasmos infantiles, convulsiones, demencia y la aparición temprana de la enfermedad de Alzheimer.

Aproximadamente la mitad de los individuos con síndrome de Down presentan trastornos coexistentes psiquiátricos o de comportamiento, tales como: trastornos del espectro autista, trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), depresión, trastornos de movimiento estereotipados y trastorno obsesivo compulsivo.

¿Cómo se maneja el síndrome de Down?

Aunque se conoce la causa genética del síndrome de Down, actualmente no existe una cura. Debido a los avances tecnológicos, los científicos están empezando a comprender que los genes presentes en tres copias son responsables de determinadas características del síndrome de Down, pero tomará muchos años comprender plenamente la compleja interacción entre los diferentes genes. Gran parte de las investigaciones hasta la fecha se centran en la comprensión de las causas del deterioro cognitivo en el síndrome de Down y en la búsqueda de posibles terapias que puedan mejorar el aprendizaje.

La cirugía correctiva para defectos cardíacos, irregularidades gastrointestinales y otros problemas de salud es necesaria para algunos individuos. Chequeos de salud regulares deben programarse para detectar otros trastornos, como las alteraciones visuales, infecciones del oído, pérdida de la audición, hipotiroidismo, obesidad y otras condiciones médicas.

¿Qué pasa con la intervención temprana y educación para los niños con síndrome de Down?

Al igual que con todos los bebés, es muy importante estimular, fomentar y educar a los niños con síndrome de Down desde la infancia. Los programas para niños pequeños con necesidades especiales están disponibles en muchas comunidades. Los programas de intervención temprana, tales como de terapia física, terapia ocupacional y terapia del habla pueden ser muy provechosos.

¿Cuáles son las necesidades de los bebés y niños en edad preescolar con síndrome de Down?



Como todos los niños, los niños con síndrome Down se benefician en gran medida de la posibilidad de aprender y explorar en un ambiente seguro y de apoyo. Ser incluido en la vida familiar, comunitaria y preescolar ayudará a un niño con síndrome de Down a desarrollar su máximo potencial.

Si bien el desarrollo social y el aprendizaje social son a menudo bastante buenos, el desarrollo en otras áreas como las habilidades motoras, el habla y el lenguaje suelen retrasarse. Con el tiempo, muchos niños con síndrome de Down alcanzan la mayoría de los hitos de desarrollo, pero algunas dificultades, de leves a severas, persistirán durante toda la vida.

En general, los niños con síndrome de Down son más propensos a las enfermedades y discapacidades visuales y auditivas, que pueden contribuir a las dificultades de aprendizaje del niño. Los chequeos regulares son muy importantes. Algunos niños pueden presentar retrasos en el desarrollo más severos. Esto podría ser debido a la coexistencia de condiciones médicas o psiquiátricas, tales como convulsiones, autismo o TDAH.

RECURSOS:

1. Sociedad Nacional del Síndrome de Down de los Estados Unidos <http://www.ndss.org/>
2. Congreso Nacional del Síndrome de Down de los Estados Unidos <http://www.ndscenter.org>
3. March of Dimes – <http://marchofdimes.com>
4. Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades
<http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>
5. Academia Americana de Pediatría – <http://www.aap.org>
6. Red de Servicios para Niños con Necesidades Especiales de Pennsylvania - <http://www.health.state.pa.us/skn>
7. Departamento de Educación de Pennsylvania
http://www.pde.state.pa.us/portal/server.pt/community/pennsylvania_department_of_education/7237
8. Departamento de Salud de Pennsylvania - <http://www.helpinpa.state.pa.us/HelpInPA/agencysearch.aspx>