

Síndrome de Down

El síndrome de Down es un trastorno cromosómico que incluye una combinación de defectos congénitos, entre ellos, cierto grado de retraso mental, facciones características y, con frecuencia, defectos cardíacos y otros problemas de salud. La gravedad de estos problemas varía enormemente entre las distintas personas afectadas.

El síndrome de Down es uno de los defectos congénitos genéticos más comunes y afecta a aproximadamente uno de cada 800 bebés.

Causas

El síndrome de Down es causado por la presencia de material genético extra del cromosoma 21. Los cromosomas son las estructuras celulares que contienen los genes.

Normalmente, cada persona tiene 23 pares de cromosomas, o 46 en total, y hereda un cromosoma por par del óvulo de la madre y uno del espermatozoide del padre. En situaciones normales, la unión de un óvulo y un espermatozoide da como resultado un óvulo fertilizado con 46 cromosomas.

A veces algo sale mal antes de la fertilización. Un óvulo o un espermatozoide en desarrollo pueden dividirse de manera incorrecta y producir un óvulo o espermatozoide con un cromosoma 21 de más. Cuando este espermatozoide se une con un óvulo o espermatozoide normal, el embrión resultante tiene 47 cromosomas en lugar de 46. El síndrome de Down también se conoce como trisomía 21 ya que los individuos afectados tienen tres cromosomas 21 en lugar de dos. Este tipo de accidente en la división celular produce aproximadamente el 95 por ciento de los casos de síndrome de Down.

Ocasionalmente, antes de la fertilización, una parte del cromosoma 21 se desprende durante la división celular y se adhiere a otro cromosoma dentro del óvulo o del esperma. El embrión resultante puede tener lo que se conoce como síndrome de Down con translocación. Las personas afectadas tienen dos copias normales del cromosoma 21 más material de cromosoma 21 extra adherido a otro cromosoma. Este tipo de accidente en la división celular es responsable de aproximadamente el tres al cuatro por ciento de los casos de síndrome de Down. En algunos casos, el padre o la madre tiene una redistribución del cromosoma 21, llamada translocación equilibrada, que no afecta su salud.

Aproximadamente del uno al dos por ciento de las personas tiene una forma del síndrome de Down llamada síndrome de Down en mosaico. En este caso, el accidente en la división celular tiene lugar después de la fertilización. Las personas afectadas tienen algunas células con un

cromosoma 21 adicional y otras con la cantidad normal.

Problemas de salud que pueden tener los niños o adultos con síndrome de Down

Las perspectivas para las personas con síndrome de Down son mucho más alentadoras de lo que solían ser. La mayoría de los problemas de salud asociados con el síndrome de Down puede tratarse y la expectativa de vida es actualmente de unos 55 años. Las personas con síndrome de Down tienen más probabilidades que las personas no afectadas de tener una o más de las siguientes enfermedades:

1. **Defectos cardíacos:** Aproximadamente la mitad de los bebés con síndrome de Down tiene defectos cardíacos. Algunos defectos son de poca importancia y pueden tratarse con medicamentos, pero hay otros que requieren cirugía. Todos los bebés con síndrome de Down deben ser examinados por un cardiólogo pediátrico (un médico que se especializa en las enfermedades del corazón de los niños, y realizarse un eco-cardiograma (un examen especial por ultrasonidos del corazón) durante los dos primeros meses de vida para permitir el tratamiento de cualquier defecto cardíaco que puedan tener.
2. **Defectos intestinales:** Aproximadamente el 12% de los bebés con síndrome de Down nace con malformaciones intestinales que tienen que ser corregidas quirúrgicamente.
3. **Problemas de visión:** Más del 60% de los niños con síndrome de Down tiene problemas de visión, como esotropía (visión cruzada), miopía o hipermetropía y cataratas. La vista puede mejorarse con el uso de anteojos, cirugía u otros tratamientos. Los niños con síndrome de Down deben ser examinados por un oftalmólogo pediátrico dentro de los primeros seis meses de vida y realizarse exámenes de la vista periódicamente.
4. **Pérdida de la audición:** Aproximadamente el 75% de los niños con síndrome de Down tiene deficiencias auditivas. Éstas pueden deberse a la presencia de líquido en el oído medio (que puede ser temporal), a un defecto nervioso o a ambas cosas. Los bebés con síndrome de Down deben ser sometidos a exámenes al nacer o antes de los tres meses de edad para detectar la pérdida de audición. Todos los niños con síndrome de Down también deben ser sometidos a exámenes de audición en forma periódica para permitir el tratamiento de cualquier problema y evitar problemas en el desarrollo del habla y de otras destrezas.
5. **Infecciones:** Los niños con síndrome de Down tienden a resfriarse mucho y a tener infecciones de oído y, además, suelen contraer bronquitis y neumonía. Los niños con síndrome de Down deben recibir todas las vacunas infantiles habituales, que ayudan a prevenir algunas de estas infecciones.
6. **Problemas de tiroides, leucemia y convulsiones.**

7. **Pérdida de la memoria:** Las personas con síndrome de Down son más propensas que las personas no afectadas a desarrollar la enfermedad de Alzheimer (caracterizada por la pérdida gradual de la memoria, cambios en la personalidad y otros problemas). Los adultos con síndrome de Down suelen desarrollar la enfermedad de Alzheimer antes que las personas no afectadas. Los estudios sugieren que aproximadamente el 25% de los adultos con síndrome de Down de más de 35 años tiene síntomas de enfermedad de Alzheimer.

Algunas personas con síndrome de Down presentan varios de estos problemas mientras que otras no presentan ninguno. La gravedad de los problemas varía enormemente.

Aspecto que presenta un niño con síndrome de Down

Un niño con síndrome de Down puede tener ojos inclinados hacia arriba y orejas pequeñas y ligeramente dobladas en la parte superior. Su boca puede ser pequeña, lo que hace que la lengua parezca grande. La nariz también puede ser pequeña y achatada en el entrecejo. Algunos bebés con síndrome de Down tienen el cuello corto y las manos pequeñas con dedos cortos y, debido a la menor tonicidad muscular, pueden parecer "flojos". A menudo el niño o adulto con síndrome de Down es bajo y sus articulaciones son particularmente flexibles. La mayoría de los niños con síndrome de Down presenta algunas de estas características, pero no todas.

Retraso mental

El grado de retraso mental varía considerablemente. La mayoría de los casos son de leves a moderados y, con la intervención adecuada, pocos tendrán un retraso mental grave. No hay manera de predecir el desarrollo mental de un niño con síndrome de Down en función de sus características físicas.

Qué puede hacer un niño con síndrome de Down

Por lo general, los niños con síndrome de Down pueden hacer la mayoría de las cosas que hace cualquier niño, como caminar, hablar, vestirse e ir solo al baño. Sin embargo, generalmente comienzan a aprender estas cosas más tarde que otros niños.

No puede pronosticarse la edad exacta en la que alcanzarán estos puntos de su desarrollo. Sin embargo, los programas de intervención temprana que se inician en la infancia pueden ayudar a estos niños a superar antes las diferentes etapas de su desarrollo.

Asistir a la escuela

Hay programas especiales a partir de la edad preescolar que ayudan a los niños con síndrome de Down a desarrollar destrezas en la mayor medida posible. Además de beneficiarse con la intervención temprana y la educación especial, muchos niños consiguen integrarse en clases para niños normales. Muchos niños afectados aprenden a leer y escribir y algunos terminan la escuela secundaria y continúan estudiando o van a la universidad. Los niños con síndrome de Down participan en diversas actividades propias de la niñez, tanto en la escuela como en sus vecindarios.

Si bien hay programas de trabajo especiales diseñados para adultos con síndrome de Down, mucha gente afectada por este trastorno es capaz de trabajar normalmente. Hoy en día, es cada vez mayor la cantidad de adultos con síndrome de Down que viven en forma semi-independiente en hogares comunitarios grupales, cuidando de sí mismos, participando en las tareas del hogar, haciendo amistades, tomando parte en actividades recreativas y trabajando en su comunidad.

Cura o prevención de el síndrome de Down

No existe cura para el síndrome de Down ni hay manera alguna de prevenirlo. Sin embargo, algunos estudios sugieren que las mujeres que tienen ciertos genes que afectan la manera en que sus organismos metabolizan (procesan) la vitamina B conocida como ácido fólico podrían ser más propensas a tener un bebé con síndrome de Down. En caso de confirmarse, este hallazgo podría proporcionar una razón más para recomendar a las mujeres que pueden quedar embarazadas que tomen una multivitamina a diario que contenga 400 microgramos de ácido fólico (lo que, según se ha comprobado, reduce el riesgo de ciertos defectos congénitos del cerebro y de la médula espinal).

El riesgo de síndrome de Down aumenta con la edad de la madre

Sí, el riesgo de síndrome de Down se incrementa de aproximadamente:

- 1 de cada 1,250 niños para una mujer de 25 años de edad
- 1 de cada 1,000 a los 30 años,
- 1 de cada 400 a los 35 años,
- 1 de cada 100 a los 40 años, y
- 1 de cada 30 a los 45 años.

Tradicionalmente, se ha considerado que las mujeres de más de 35 años tenían grandes probabilidades de tener un bebé con síndrome de Down. Sin embargo, aproximadamente el 80% de los bebés con síndrome de Down nace de mujeres de menos de 35 años de edad, ya que las mujeres más jóvenes tienen muchos más bebés.

Riesgo que tienen los padres de un niño con síndrome de Down de tener otro hijo afectado

En términos generales, las probabilidades de concebir otro bebé con síndrome de Down en cada embarazo subsiguiente son del 1% más el riesgo adicional propio de la madre según su edad. Sin embargo, si el primer niño presenta síndrome de Down con translocación, las probabilidades de tener otro niño con síndrome de Down pueden incrementarse enormemente.

Por lo general, después del nacimiento, cuando se sospecha que un bebé tiene síndrome de Down, el médico le extrae una muestra de sangre para realizar un análisis cromosómico (llamado cariotipo). Este análisis sirve para determinar si el bebé tiene síndrome de Down y para identificar la forma genética correspondiente. Esta información es importante para determinar el riesgo que corren los padres en futuros embarazos. El médico podrá enviar a los padres a un especialista en genética para que les explique detalladamente los resultados de este análisis cromosómico y les indique cuáles son los riesgos de que se repita este fenómeno en otro embarazo.

Diagnóstico de el síndrome de Down antes de que nazca el bebé

La prueba puede consistir en un análisis de la sangre de la madre durante el primer trimestre (entre las semanas 11 a 13 del embarazo) junto con un examen especial por ultrasonidos de la nuca del bebé (translucencia nugal), o bien en un análisis de la sangre materna durante el segundo trimestre (entre las semanas 15 a 20). (Para obtener más información, consulte sobre análisis de la sangre materna para la detección de defectos congénitos.) Las pruebas de detección precoz ayudan a identificar los embarazos con un riesgo de síndrome de Down mayor al promedio pero no pueden diagnosticar éste u otros defectos congénitos.

Las mujeres que obtienen un resultado anormal en la prueba pueden realizarse una prueba de diagnóstico, como una amniocentesis o una muestra del villus coriónico (CVS). Estas pruebas permiten diagnosticar o, más frecuentemente, descartar la existencia de síndrome de Down con gran exactitud.

Se recomienda que las mujeres embarazadas de todas las edades tengan la opción de realizarse directamente una prueba de diagnóstico de síndrome de Down. Hasta hace poco tiempo, sólo se ofrecían pruebas de diagnóstico, en lugar de pruebas de detección precoz, a las mujeres de más de 35 años de edad y a otras mujeres que se consideraban con un riesgo mayor de tener un bebé con síndrome de Down ya que la amniocentesis y la prueba de CVS conllevan un pequeño riesgo de aborto espontáneo.

Las pruebas de diagnóstico sirven para tranquilizar a la mayoría de los padres de que su bebé no tiene síndrome de Down. No obstante, si la prueba de diagnóstico prenatal muestra que el bebé tiene síndrome de Down, los padres tienen la oportunidad de prepararse médicamente,

emocionalmente y financieramente para el nacimiento de un niño con necesidades especiales y pueden programar el parto en un centro médico debidamente equipado.

¿Las personas con síndrome de Down pueden tener hijos?

Algunas personas con síndrome de Down se casan. Si bien se han producido raras excepciones, los hombres con síndrome de Down generalmente no pueden engendrar hijos. En cualquier embarazo, una mujer con síndrome de Down tiene el 50% de probabilidades de concebir un niño con síndrome de Down, pero se suelen producir abortos espontáneos en muchos embarazos de fetos afectados.

Ref. March of Dimes