

¿QUÉ DEBEMOS SABER SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN?

• Harry Pachajoa, MD, PhD. Consulta de Genética Clínica Pediátrica, Fundación Valle del Lili
Director del Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras, Universidad Icesi, Fundación Valle del Lili.
• Gabriela Caicedo, MD, Gestión Clínica.
Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras, Universidad Icesi, Fundación Valle del Lili.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down o trisomía 21 es la alteración cromosómica más frecuente en los seres humanos. Su prevalencia en Cali se ha estimado en uno de cada 660 nacimientos, aunque puede variar según la edad de la madre. La primera descripción en Colombia de la presencia de individuos con esta condición, data de hace 2000 años, donde habitantes de la cultura Tumaco-Tolita que habitaron la Costa Pacífica Colombiana y Ecuatoriana representaban figuras antropomorfas de cerámicas con características de individuos con síndrome de Down.

La llegada de un nuevo miembro a la familia, con síndrome de Down requiere una orientación adecuada que no solo involucre una asesoría en el aspecto genético, sino también un equipo multidisciplinario para el manejo del impacto familiar, educativo, social y médico.

DEFINICIÓN

En cada célula del cuerpo humano existe un núcleo, donde se almacenan los genes que llevan los códigos responsables de todos nuestros rasgos heredados y se agrupan a lo largo de estructuras llamadas cromosomas. Normalmente, el núcleo de cada célula contiene **46 cromosomas**, donde cada progenitor aporta la mitad. El síndrome de Down ocurre cuando hay un exceso de material genético empaquetada en un cromosoma 21 extra o una parte del mismo, por lo cual se conoce también como trisomía del 21 y se denomina así en homenaje al médico inglés John Langdon Down, quien en 1866 hizo la primera descripción.

Es considerado un síndrome porque hay un conjunto de signos físicos y síntomas en la persona afectada, todo tan característico que la mayor parte de veces es fácil distinguir a esta persona afectada de otras que no tienen el síndrome. Sin embargo, estos no son exclusivos del síndrome de Down, puesto que pueden encontrarse por separado, en otros síndromes distintos entre sí y aún en personas que no presentan una condición genética.

A lo largo de nuestra experiencia en la consulta, los padres de niños con síndrome de Down, realizan generalmente las siguientes preguntas:



¿POR QUÉ OCURRE?

Como se mencionó anteriormente, el síndrome de Down es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 o una parte del mismo, en lugar de los dos habituales. Esto ocurre como consecuencia de un error en la distribución de cromosomas en la división celular. Existen tres formas para que suceda el síndrome, aunque no presentan diferencias clínicas, es importante identificarlas a través de estudios genéticos como el cariotipo, debido a que tienen asesoramiento genético distinto (el riesgo de recurrencia de presentar otro hijo con síndrome de Down puede ser muy alto en algunos casos), por lo que hace necesario el asesoramiento.

¿QUÉ CAUSA EL SÍNDROME DE DOWN?

No se conocen con exactitud las causas que lo originan, por este motivo, cualquier persona puede tener un hijo con síndrome de Down. Diferentes investigaciones sugieren un aumento del riesgo de tener hijos con dicha condición como la edad de la madre mayor a los 35 años. Sin embargo, debido a mayores números de nacimientos de bebés en mujeres más jóvenes, el 80% de los niños con síndrome de Down nacen de mujeres menores de 35 años. No hay ninguna investigación científica definitiva que indique que el síndrome de Down es causado por factores ambientales o las actividades de los padres antes o durante el embarazo.

¿EL SÍNDROME DE DOWN ES HEREDITARIO?

Sólo el 4 % al 5% tienen un componente hereditario denominado translocación (pasado de padres a hijos), donde generalmente los padres no presentan una condición física. En otros casos como en la trisomía 21 libre (teniendo un cromosoma 21 adicional completo y en todas las células) y el mosaicismo (presencia de dos o más poblaciones celulares con diferente composición genética en el mismo organismo. Este fenómeno se debe a la aparición de errores en el ADN durante las múltiples divisiones mitóticas que tienen lugar durante el desarrollo) no existe un componente hereditario. Siendo la mayoría de los casos eventos esporádicos.

La probabilidad de tener un segundo hijo con síndrome de Down es un poco más alta que la probabilidad que tiene una mujer de la misma edad, con un hijo sin síndrome de Down. El riesgo de recurrencia de la translocación es de 3% si el padre es el portador y 10-15% si la madre es la portadora. La asesoría genética puede determinar el origen

de la translocación. Es por eso que se recomienda asesoramiento genético por un médico genetista.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL SÍNDROME DE DOWN?

El síndrome de Down usualmente se identifica por la presencia de ciertos signos clínicos. Debido a que estas características pueden estar presentes en los bebés sin síndrome de Down y para el asesoramiento genético, se debe realizar en todos los casos un análisis cromosómico llamado cariotipo para confirmar el diagnóstico. Se trata de una muestra de sangre para analizar las células del paciente y se utilizan herramientas especiales para fotografiar los cromosomas y luego agruparlos por tamaño, número y forma. De esta manera se puede establecer si existe un cromosoma 21 extra o parte del mismo.

Aunque existen otras pruebas genéticas, el cariotipo sigue siendo la prueba “gold estándar” para este tipo de condición. Siempre debe tener confirmación por cariotipo, un paciente a quien se le sospecha un síndrome de Down o todo aquel con riesgo de tenerlo.

¿EXISTEN “GRADOS” EN EL SÍNDROME DE DOWN?

No. Puede ocurrir que en algunos pacientes encontremos ciertas características clínicas y en otros puede haber otras diferentes. No obstante, la combinación de ciertos signos más frecuentes determina el fenotipo o aspecto del síndrome de Down clásico. Algunos pacientes pueden presentar adicionalmente otras enfermedades como hipotiroidismo y cardiopatías, generando un compromiso más severo en el paciente.

¿EXISTEN ENFERMEDADES ASOCIADAS AL SÍNDROME DE DOWN?

Si. **Trastornos endocrinológicos:** casi la mitad de las personas con síndrome de Down presentan algún tipo de patología de la tiroides durante su vida. Suele tratarse de hipotiroidismos leves adquiridos o autoinmunes, que en muchos casos no precisan tratamiento, aunque cuando su gravedad lo requiere deben instaurarse lo más precozmente posible ya que puede comprometer el potencial de desarrollo cognitivo. Por otra parte, la obesidad puede volverse un problema para los niños mayores y los adultos. Es importante realizar una valoración nutricional con el fin de lograr una alimentación saludable.

Cardiopatías congénitas: las presentan entre un 40% y un 50% de los recién nacidos con síndrome de Down y estas son la causa principal de mortalidad en niños con síndrome de Down. Algunas de estas enfermedades sólo precisan vigilancia para comprobar que su evolución es adecuada, mientras que otras pueden necesitar tratamiento quirúrgico urgente.

Trastornos visuales y auditivos: más de la mitad (60%) de las personas con síndrome de Down presentan durante su vida algún trastorno de la visión. El astigmatismo, las cataratas congénitas o la miopía son las enfermedades más frecuentes. Así mismo, se ha reportado una aparición frecuente de hipoacusias de transmisión (déficits auditivos por una mala transmisión de la onda sonora).

Alteraciones gastrointestinales: aproximadamente al 10% de las personas con síndrome de Down presentan anomalías o malformaciones gastrointestinales.

Trastornos hematológicos: en particular la leucemia y aunque su incidencia es baja (menos 1%), su presencia es grave.

Infecciones: principalmente porque las personas con síndrome de Down no desarrollan adecuadamente su sistema inmune. Las más prevalentes son las infecciones pulmonares, de oído, amígdalas y piel.

¿CÓMO ES EL CRECIMIENTO Y DESARROLLO DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN?

La constitución genética del síndrome de Down establece un crecimiento y desarrollo lento. La comparación sólo es posible entre grupos de niños o niñas con dicha condición y aun así este procedimiento es relativo, pues estos dos aspectos están ligados a su estado de salud general y sus condiciones nutricionales. Existen tablas específicas de crecimiento y peso para niños con síndrome de Down (<http://www.growthcharts.com/>), es por eso que los médicos que hacen seguimiento, deben de considerar dichas curvas y los padres deben tenerlas. El desarrollo de un niño con síndrome de Down no puede ser juzgado con una sola evaluación ya que se trata de un proceso continuo y variante.

¿PUEDEN IR AL COLEGIO LOS NIÑOS(AS) CON SÍNDROME DE DOWN?

Si, pueden y deben asistir al colegio, esto potenciará su desarrollo físico, neurológico y afectivo. Debe de generarse las condiciones adecuadas para su inclusión escolar.

¿EXISTE TRATAMIENTO PARA EL SÍNDROME DE DOWN?

Aunque existen muchos aspectos claros en el origen y comportamiento del síndrome de Down, hasta la fecha no existe una cura y en muchas ocasiones los padres y madres que no pierden la esperanza, son algunas veces engañados con tratamientos como suplementos nutricionales, batidos, factores inmunológicos y hasta en algunos casos el uso de células madre que incluso en el momento no tienen ningún respaldo científico y mucho menos registro INVIMA.

Es claro que aunque no exista una cura para el síndrome de Down hay mucho que hacer para un desarrollo adecuado y en especial para las condiciones que pueden presentarse como son los seguimientos, valoraciones por especialistas (neurología, endocrinología, gastroenterología, pediatría, genética e inmunología pediátrica), exámenes de rutina (pruebas tiroideas, potenciales evocados auditivos y visuales, hemograma, etc.), rehabilitación y seguimiento a nivel de profesionales en desarrollo cognitivo: psicólogos, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionales que si bien no curan la enfermedad, permiten la detección temprana de enfermedades asociadas, y de manera específica la consulta genética permitirá la consejería y asesoramiento a los padres, así como la generación de una guía de seguimiento.

Signos clínicos frecuentes en pacientes con síndrome de Down

Retraso de desarrollo psicomotor
Braquicefalia o microcefalia (cabeza pequeña)
Déficit cognitivo (dificultad para aprender)
Hipotonía muscular
Puente nasal deprimido (aplanamiento de la parte superior de la nariz)
Hernia umbilical
Boca abierta permanentemente
Cardiopatía congénita
Cuello corto
Hiperlaxitud
Piel redundante en el cuello
Piel seca
Pliegue palmar único (una sola línea que se extiende a través de la palma de la mano. Las personas por lo general tienen 3 pliegues en las manos)
Catarata congénita
Manos pequeñas y anchas

RESPONSABILIDADES DE LOS PADRES Y EL COLEGIO EN EL MANEJO DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN

Los padres tienen una responsabilidad importante en la educación de sus hijos con síndrome de Down. Vivimos en tiempos de cambios rápidos, en los que la educación de los niños no se limita a la familia y la escuela. La tecnología como la televisión, el internet (incluyendo programas en youtube) y el celular, ofrecen una cantidad de información difícil de digerir. Los padres en la consulta muestran una gran desorientación en el terreno educativo, al igual que la gran mayoría de colegios que tienen programas de inclusión escolar; es más, hemos tenido casos en donde se les ha negado el derecho a la educación. Para progresar en ese sentido, los padres deben mantener una actitud de apertura a los nuevos y continuos aprendizajes. Los colegios deben tener información adecuada y precisa sobre el manejo educativo de niños con síndrome de Down, así mismo conocer los signos de alarma que requieran una atención de urgencia.

Los padres son los principales cuidadores de los niños con síndrome de Down, y estos deben recibir información por parte de los diferentes profesionales sobre el manejo, cuidado y atención. La llegada de un hijo con síndrome de Down a una familia produce un fuerte impacto en diversas áreas, generando demandas de cuidado

adicionales a las que conlleva la crianza de cualquier niño sin discapacidad. Los padres deben ser conscientes de dichas dificultades y deben asistir a terapia psicológica y familiar, según el caso.

RECOMENDACIONES FINALES:

Todos los niños sin importar su condición, tienen derecho a que se les preste un servicio de salud y educación óptimas, de acuerdo a sus necesidades. Aunque en Colombia no existe una guía para atención de los niños con síndrome de Down, se recomienda la utilización de las pautas de la “American Academy of Pediatrics (AAP)” para la atención médica y de seguimiento asistencial por parte de sus médicos. (<http://pediatrics.aappublications.org>)

“Amar a su hijo tal como es, ese amor abrirá nuevos modos de ver, idear y experimentar la vida” del libro “Down syndrome: Visions for the 21st Century”. Potenciar los gustos y capacidades como la música y las artes plásticas permitirá tener un mejor rendimiento escolar.

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos a las familias de niños con síndrome de Down y a los profesionales de la salud que aportaron sus comentarios sobre este escrito.

Comité Editorial

- Dra. Marcela Granados
- Dra. Diana Prieto
- Dr. Jorge Madriñán
- Dr. Harry M. Pachajoa
- Dra. Zamira Montoya
- Dr. Jaime Orrego
- Dr. César Augusto Arango
- Dra. Katherine Perea G.
- Dr. Luis Alberto Escobar
- Dr. Milton A. Jojoa
- Comunicadora Vanessa Anturi
- Dr. Fernando Rosso
- ND. Martha Ligia López de Mesa
- Enfermera Ma. Elena Mosquera
- Enfermera Julia Alba Leal
- Diseñadora, María Isabel Sánchez

Los conceptos y opiniones contenidos en los artículos de la Carta de la Salud, corresponden únicamente al de los autores y editorialistas. Esta publicación pretende mejorar su información en temas de la salud en general. Las inquietudes que se relacionen con su salud personal, deben ser consultadas y resueltas con su médico.

Dirección: Carta de la Salud - Fundación Valle del Lili - Cr. 98 # 18-49 - Tel: 331 9090 - Santiago de Cali
e-mail: cartadelasalud@fcvl.org • Citas: centraldecitas@fcvl.org
Versión digital disponible en www.valledellili.org/cartadelasalud

Diagramación: Juan David Moreno Perez

Síguenos en:  [fvcali](#)  [fvltv](#)



El País

 FUNDACIÓN
VALLE DEL LILI
Excelencia en Salud al servicio de la comunidad