

SÍNDROME DE DOWN

Pedro Rodríguez Expósito

Terapeuta Ocupacional – Anda Alicante

terapiaocupacional@andalicante.org

El **síndrome de Down** es una alteración genética producida por la presencia de un cromosoma extra (o una parte de él) en la pareja cromosómica 21, de tal forma que las células de estas personas tienen tres cromosomas en dicho par (de ahí el nombre de trisomía 21), cuando lo habitual es que sólo existan dos.

Este error congénito se produce de forma espontánea, sin que exista una justificación aparente sobre la que poder actuar para impedirlo. No hay que buscar culpables.

- **UN POCO DE HISTORIA**

El síndrome de Down debe su nombre al apellido del médico británico **John Langdon Haydon Down**, que fue el primero en describir en 1866 las características clínicas que tenían en común un grupo concreto de personas, sin poder determinar su causa.

Sin embargo, fue en julio de **1958** cuando el genetista francés **Jérôme Lejeune descubrió que el síndrome consiste en una alteración cromosómica del par 21**. Por tanto, la trisomía 21 resultó ser la primera alteración cromosómica hallada en el hombre.

El síndrome de Down es la principal causa de discapacidad intelectual y la alteración genética humana más común: 1/700 concepciones. La incidencia aumenta con la edad materna, especialmente cuando ésta supera los 35 años, siendo éste el único factor de riesgo demostrado de tener un hijo con síndrome de Down.

- **CUANDO LLEGA UN NIÑO CON SÍNDROME DE DOWN**

Desde las 83 asociaciones integradas en DOWN ESPAÑA prestamos apoyo a las familias desde el momento mismo en que los padres reciben la noticia de que esperan o han tenido un hijo con síndrome de Down. Estar con ellos desde el primer instante no solo es beneficioso para los padres, que sienten que no están solos, sino también para el recién nacido, con el que empezará a trabajar de inmediato todo un equipo multidisciplinar de profesionales para intentar paliar, en lo posible, los efectos que sobre su desarrollo provoca el exceso de carga genética.

Además, DOWN ESPAÑA realiza labores de orientación a los profesionales de la salud acerca de cómo informar a los padres del nacimiento del hijo con síndrome de Down, así como el asesoramiento a través de un programa específico de salud. Igualmente si se trata del diagnóstico prenatal, algo de vital importancia, pues afecta a cómo los padres encaren el nacimiento de su hijo.

Los programas de Atención Temprana se han demostrado fundamentales e insustituibles para la estimulación del aparato sensorial y motor del recién nacido, para la creación de un contexto óptimo dadas las características propias de su aprendizaje y para proporcionar el apoyo emocional necesario a los padres para que la familia se adapte a la nueva situación.

- **SALUD EN EL SÍNDROME DE DOWN**

El síndrome de Down no es una enfermedad y, por lo tanto, no requiere ningún tratamiento médico en cuanto tal. Además, al desconocerse las causas subyacentes de esta alteración genética, resulta imposible conocer cómo prevenirlo.

La salud de los niños con síndrome de Down no tiene por qué diferenciarse en nada a la de cualquier otro niño, de esta forma, en muchos de los casos su buena o mala salud no guarda ninguna relación con su trisomía. Por lo tanto podemos tener niños sanos con síndrome de Down, es decir, que no presentan enfermedad alguna.

Sin embargo, tenemos niños con síndrome de Down con patologías asociadas. Son complicaciones de salud relacionadas con su alteración genética: cardiopatías congénitas, hipertensión pulmonar, problemas auditivos o visuales, anomalías intestinales, neurológicas, endocrinas... Estas situaciones requieren cuidados específicos y sobre todo un adecuado seguimiento desde el nacimiento.

Afortunadamente la mayoría de ellas tienen tratamiento, bien sea por medio de medicación o por medio de cirugía; en este último caso, debido a los años que llevan realizándose estas técnicas, se afrontan con elevadas garantías de éxito, habiéndose superado ya el alto riesgo que suponían años atrás.

En la actualidad los médicos españoles disponen del [Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down](#), una guía socio-sanitaria editada por **DOWN ESPAÑA** que tiene por objeto, además de informar y apoyar a las familias, unificar las actuaciones de los profesionales de la sanidad a la hora de tratar la salud de las personas con trisomía 21, realizando los mismos controles sanitarios y estableciendo un calendario mínimo de revisiones médicas periódicas.

Gracias a los avances en la investigación así como a un adecuado tratamiento y prevención de los problemas médicos derivados del síndrome de Down, hoy en día las personas con trisomía 21 han logrado alcanzar un adecuado estado de salud y, muestra de ello, es que su calidad y esperanza de vida ha aumentado considerablemente en los últimos tiempos, alcanzando una media de 60 años de edad.

- **EXISTEN TRES TIPOS DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS EN EL SÍNDROME DE DOWN**

Las células del cuerpo humano tienen 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. Uno de estos pares determina el sexo del individuo y los otros 22 se denominan autosomas, numerados del 1 al 22 en función de su tamaño decreciente.

El proceso de crecimiento se fundamenta en la división celular, de tal forma que las células se reproducen a sí mismas gracias a un proceso que lleva por nombre 'mitosis', a través del cual cada célula se duplica a sí misma, engendrando otra célula idéntica con 46 cromosomas distribuidos también en 23 pares.

Sin embargo, cuando de lo que se trata es de obtener como resultado un gameto, es decir, un óvulo o un espermatozoide, el proceso de división celular es diferente y se denomina 'meiosis'.

El óvulo y el espermatozoide contienen, cada uno de ellos, solo 23 cromosomas (un cromosoma de cada una de las 23 parejas), de tal forma que al unirse producen una nueva célula con la misma carga genética que cualquier otra célula humana, es decir, 46 cromosomas divididos en 23 pares.

Durante este complicado proceso meiótico es cuando ocurren la mayoría de las alteraciones que dan lugar al síndrome de Down, existiendo tres supuestos que derivan en Síndrome de Down:

- *Trisomía 21*

Con diferencia, el tipo más común de síndrome de Down es el denominado trisomía 21, resultado de un error genético que tiene lugar muy pronto en el proceso de reproducción celular.

El par cromosómico 21 del óvulo o del espermatozoide no se separa como debiera y alguno de los dos gametos contiene 24 cromosomas en lugar de 23.

Cuando uno de estos gametos con un cromosoma extra se combina con otro del sexo contrario, se obtiene como resultado una célula (cigoto) con 47 cromosomas. El cigoto, al reproducirse por mitosis para ir formando el feto, da como resultado células iguales a sí mismas, es decir, con 47 cromosomas, produciéndose así el nacimiento de un niño con síndrome de Down. **Es la trisomía regular o la trisomía libre.**

- *Translocación cromosómica*

En casos raros ocurre que, durante el proceso de meiosis, un cromosoma 21 se rompe y alguno de esos fragmentos (o el cromosoma al completo) se une de manera anómala a otra pareja cromosómica, generalmente al 14. Es decir, que además del par cromosómico 21, la pareja 14 tiene una carga genética extra: un cromosoma 21, o un fragmento suyo roto durante el proceso de meiosis.

Los nuevos cromosomas reordenados se denominan cromosomas de translocación, de ahí el nombre de este tipo de síndrome de Down. No será necesario que el cromosoma 21 esté completamente triplicado para que estas personas presenten las [características físicas típicas de la trisomía 21](#), pero éstas dependerán del fragmento genético translocado.

- *Mosaicismo o trisomía en mosaico*

Una vez fecundado el óvulo -formado el cigoto- el resto de células se originan, como hemos dicho, por un proceso mitótico de división celular. Si durante dicho proceso el material genético no se separa correctamente podría ocurrir que una de las células hijas tuviera en su par 21 tres cromosomas y la otra sólo uno. En tal caso, el resultado será un porcentaje de células trisómicas (tres cromosomas) y el resto con su carga genética habitual.

Las personas con síndrome de Down que presentan esta estructura genética se conocen como "mosaico cromosómico", pues su cuerpo mezcla células de tipos cromosómicos distintos.

Los rasgos físicos de la persona con mosaicismo y su potencial desarrollo dependerán del porcentaje de células trisómicas que presente su organismo, aunque por lo general presentan menor grado de discapacidad intelectual.

- **DIAGNÓSTICO**

El diagnóstico del síndrome de Down puede hacerse antes del parto o tras él. En este último caso se hace con los datos que proporciona la exploración clínica y se confirma posteriormente mediante el cariotipo, esto es, el ordenamiento de los cromosomas celulares, que nos muestra ese cromosoma extra o la variedad que corresponda.

Las pruebas prenatales pueden ser de sospecha (screening) o de confirmación. Estas últimas se suelen realizar únicamente si existen antecedentes de alteraciones genéticas, si la mujer sobrepasa los 35 años o si las pruebas de screening dan un riesgo alto de que el feto presente síndrome de Down. Esto explica, en parte, que más de dos tercios de los casos de nacimientos con síndrome de Down ocurren en mujeres que no han alcanzado dicha edad.

Al igual que el síndrome de Down, la mayoría de las alteraciones congénitas diagnosticadas gracias a pruebas prenatales no pueden ser tratadas antes del nacimiento.

Este hecho, unido al pequeño riesgo de aborto espontáneo que conllevan las pruebas de confirmación, hace que muchas mujeres opten por no llevar a cabo estos exámenes, tema éste que la mujer debe debatir con su médico de confianza.

En cualquier caso, el diagnóstico prenatal puede ayudar a los padres a prepararse emocionalmente para la llegada de un hijo con discapacidad intelectual y dispensarle así, desde un principio, el cariño y los cuidados especializados que requiere.

Pruebas de sospecha o presunción

Algunos estudios han demostrado que, combinando la edad de la madre con ecografías y las pruebas triple y cuádruple, pueden identificarse prenatalmente alrededor del 70-90% de los casos de síndrome de Down.

En el primer trimestre de embarazo disponemos del examen ecográfico del cuello del feto (engrosamiento de la nuca), en conjunción con la determinación de la unidad Beta de la hCG (gonadotropina coriónica humana) y de la proteína A del plasma asociada a embarazo (PAPP-A).

En el segundo trimestre tenemos el análisis de sangre de la madre, que combina la alfafetoproteína (AFP), el estriol, la gonadotropina coriónica humana (hCG) total y la inhibina A, lo que constituye la denominada prueba triple o cuádruple (en función de si el análisis tiene en cuenta los tres primeros parámetros o los cuatro). Además en esta fase del embarazo se pueden aportar datos ecográficos más completos.

Ninguna de estas pruebas conlleva ningún riesgo para la madre o el feto, y los resultados anormales de estos análisis o de la ecografía pueden indicar un incremento en el riesgo de concebir un hijo con síndrome de Down. Esto quiere decir que estas pruebas no diagnostican la trisomía, por lo que se requerirán pruebas concluyentes adicionales, como la amniocentesis. (A estos efectos, se considera de alto riesgo cuando los resultados combinados dan una posibilidad entre 250 de que el feto tenga síndrome de Down.)

Amniocentesis

La amniocentesis, que se realiza alrededor de la semana 16 del embarazo, es una prueba prenatal común que consiste en analizar una pequeña muestra del líquido amniótico que rodea al feto extraída mediante una punción en el vientre dirigida mediante ecografía. Es la prueba prenatal más común para el diagnóstico de ciertos defectos congénitos y trastornos genéticos.

Debido a que la amniocentesis conlleva cierto riesgo de aborto espontáneo (ocurre en un caso de cada cien), los médicos sólo la suelen recomendar cuando existe un mayor riesgo de alteraciones genéticas, cuando las pruebas triples o cuádruples han mostrado resultados anómalos o cuando la mujer supera los 35 años de edad en el momento del parto.

Hay que valorar siempre con el médico lo oportuno de esta prueba, pues la amniocentesis se realiza cuando hay sospechas de que el feto pudiera tener síndrome de Down, pudiéndose dar el caso de sufrir un aborto espontáneo al practicar esta técnica y confirmarse posteriormente que el niño no tenía trisomía 21 (falso positivo). Estas situaciones suelen provocar a la madre un daño moral importante.

Por otro lado, hay que tener en cuenta los falsos negativos, es decir, que tras el nacimiento de nuestro hijo se nos informe de que éste tiene síndrome de Down sin que las pruebas de screening lo hubiesen "sospechado". Esta situación representa, aproximadamente, las dos terceras partes de los casos de trisomía 21.

Biopsia de Velloidades Coriónicas (BVC)

Se basa en el análisis del tejido placentario a partir de la octava semana de embarazo, por lo que proporciona el diagnóstico antes que la amniocentesis, pero por el contrario existe un riesgo ligeramente más elevado de aborto espontáneo.

Para determinar cuál de las dos pruebas es la más apropiada para la futura madre deben analizarse las diferentes opciones con el médico.