

## Viviendo con síndrome Down

**Dra. Luz Elena Navares**

Mi madre me preguntó el otro día: ¿Cómo te sientes de tener síndrome de Down? Yo le contesté: ¡Grandioso! Me siento bien conmigo mismo. Entonces ella me preguntó: ¿Qué piensas que las personas deben saber sobre el síndrome de Down? Yo recapacité sobre esto por un tiempo, porque hay muchísimas cosas que deben saber, pero la primera cosa es que “yo soy una persona humana, que tiene los mismos sentimientos que cualquier otro. Pero lo más importante de todo es que me gustaría que me trataran como a cualquier otro miembro de la comunidad”.

### **El Síndrome de Down es causado por un desorden cromosómico**

Los cromosomas son estructuras que están presentes en cada célula del cuerpo y llevan la información genética necesaria para el desarrollo de las células. Los genes son pequeñas unidades de información y se encuentran dentro de los cromosomas. Las células humanas normalmente tienen 46 cromosomas que se acomodan en 23 pares. De éstos, 22 son parecidos en hombres y mujeres y se llaman *autosomas*. El par 23 son los cromosomas sexuales (X y Y). Cada miembro del par de cromosoma lleva la misma información.

El síndrome Down es causado por un error en la división celular que da como resultado un cromosoma 21 extra ya sea en el óvulo o espermatozoide. El cromosoma 21 es el más pequeño de todos los cromosomas humanos y contiene cerca de 255 genes. La mayoría de los niños (95%) con Síndrome Down tienen *trisomía 21* (es decir, un cromosoma 21 extra en todas sus células), 3-4% tienen *translocación* (el tercer cromosoma 21 extra está unido a un par de cromosomas diferente) y 1-2% son *mosaicos* (es decir algunas células tienen trisomía 21 y otras son normales en la misma persona).

### **Cualquier persona puede tener bebés con Síndrome Down**

No importa raza, nivel social y económico. Aunque el riesgo de tener un niño con síndrome de Down se incrementa con la edad, el número de bebés nacidos de madres jóvenes es superior que el número nacido de madres de mayor edad. La mayoría de bebés con Síndrome de Down nacen de mamás menores de 35 años.

### **Pruebas para detectar si el bebé tiene Síndrome Down antes de nacer**

Hasta el momento no es posible determinar quién puede o no tener hijos con Síndrome de Down. Pero la presencia del Síndrome Down se puede detectar durante embarazo. Métodos precisos para este diagnóstico son:

1.- LA AMNIOCENTESIS: Se extrae, a través de una aguja insertada dentro del útero, una pequeña muestra de células fetales del líquido amniótico. Se efectúa después de la semana 14 a 18 del embarazo. Este estudio implica menos riesgo de aborto espontáneo que los otros estudios.

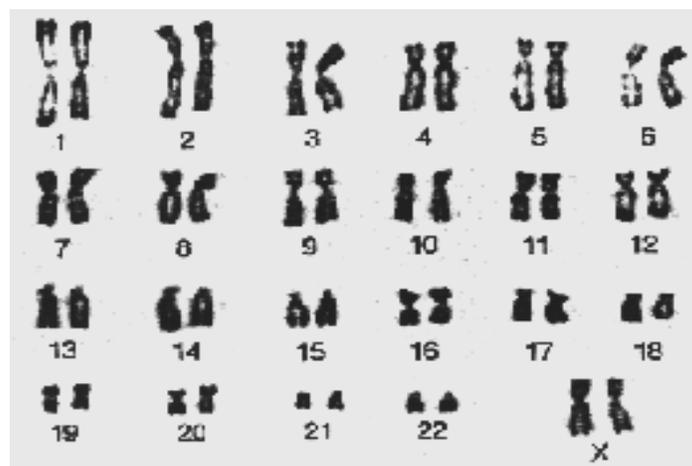
2.- TOMA DE MUESTRAS DE VELLOSIDADES CORIÓNICAS (CVS): Extracción de una pequeña cantidad de tejido coriónico en las semanas 9-11 del embarazo. Se investiga el tejido para detectar la presencia de material extra del cromosoma 21. Es el método que más alto riesgo presenta de aborto espontáneo.

3. TOMA PERCUTÁNEA DE MUESTRA DE SANGRE UMBILICAL (PUBS): Es el método más exacto que se usa para confirmar trisomía 21. Se analiza el tejido para detectar la presencia de material extra del cromosoma 21. Se debe realizar hasta la semana 18-22 del embarazo. Es un método con riesgo más alto de aborto espontáneo.

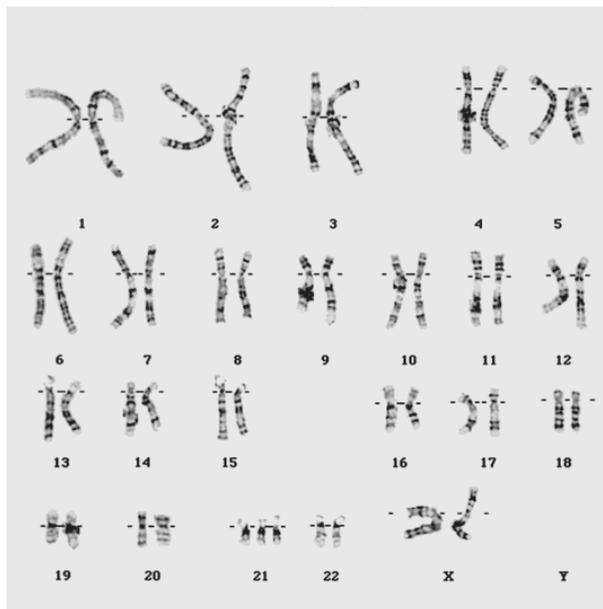
#### **Diagnóstico del Síndrome de Down:**

Un recién nacido con síndrome de Down suele tener características físicas que se distinguen desde que nace. Estas pueden incluir un perfil facial aplanado, oblicuidad hacia arriba de los ojos, cuello corto, orejas de forma anormal, manchas blancas en el iris del ojo (manchas de Brushfield) y un solo pliegue profundo transversal en la palma de la mano. Pero muchos niños que tienen síndrome de Down pudieran no presentar estas características.

Para confirmar el diagnóstico, el médico pide un análisis de sangre denominado cariotipo cromosómico. Este consiste en el cultivo de células de sangre del bebé por unas dos semanas y después se visualizan por una o dos semanas para ver si existe la trisomía 21.



Este es un set de cromosomas normales. El estudio se llama cariotipo.  
Son 22 cromosomas más los cromosomas sexuales.



Cariotipo: Trisomía 21.

### **Reacción de los padres**

Es lógico pensar que cuando el hijo presenta síndrome de Down los padres sienten tristeza y desilusión; se sienten abrumados por sentimientos de pérdida y ansiedad. Pero con el tiempo saben lo que vale y significa su hijo. La mayoría superan esta dificultad y terminan amando de una manera muy especial a sus hijos. El saber durante el embarazo que el niño tiene síndrome de Down, no justifica el que quieran terminar con su vida.

### **Cuidar, enseñar, no sobreproteger**

Aunque el cuidado de un niño con síndrome de Down suele requerir más tiempo y energía, los padres de recién nacidos con este síndrome, deberán buscar asesoramiento de un pediatra idóneo y de los numerosos grupos de apoyo y organizaciones existentes que se ocupan de esta enfermedad.

El médico que hace el diagnóstico inicial del Síndrome de Down no tiene manera de conocer la capacidad intelectual o física que pueda tener este niño ni cualquier otro niño. Los niños y adultos con síndrome de Down tienen una amplia variedad de habilidades. Una persona con síndrome de Down puede ser muy sana o puede presentar problemas médicos y sociales poco comunes y apremiantes, prácticamente en todas las etapas de la vida. Cada persona con síndrome de Down, empero, es un individuo único, y no todas las personas con síndrome de Down desarrollarán todos los trastornos médicos que se tratan a continuación.

### **Expectativa de vida**

Algunas personas con síndrome de Down viven de 45 a 55 años; y otros logran vivir más de 60 o 70 años. Por lo tanto, es muy importante dar a estos niños oportunidades educacionales que los preparen a ellos mismos para ser adultos útiles y semi-independientes que vivan en la comunidad. Con una educación, apoyo y entrenamiento adecuados cerca

del 60 a 70% de adultos con síndrome Down en Inglaterra han logrado encontrar algún empleo.

### **Existen diferentes necesidades**

Dos personas con síndrome de Down nunca serán iguales. Cerca del 50% de niños que tienen el síndrome de Down presenta defectos congénitos en el corazón. Muchos niños con síndrome de Down tendrán problemas para oír y otros requerirán de lentes para poder ver. Y muchos no presentarán ninguno de éstos problemas.

El efecto sobre el desarrollo motor, la habilidad para aprender y el desarrollo mental también varía. Al nacer, casi todos los niños presentan poco tono en sus músculos, como si fueran muy blandos, pero en algunos esta disminución del tono muscular continúa por lo que será necesario más ejercicio para que sus músculos se tonifiquen y fortalezcan.

Niños y jóvenes con síndrome Down aprenden más lentamente que la mayoría de los niños sin discapacidad. Algunos tienen leve retraso y en otros el atraso es más severo.

La mayoría de adultos con síndrome de Down que han tenido la oportunidad de desarrollar sus habilidades porque la familia, la escuela y la comunidad se lo permitieron, son capaces de vivir en comunidad haciendo compras, trabajando, yendo a la escuela y a clubes. Unos con un mínimo de apoyo, frecuentemente continúan viviendo en sus casas. Otros, una proporción menor (15%), necesitan un nivel más alto de asistencia con sus cuidados y actividades de la vida diaria.

### **El desarrollo continúa en la vida adulta**

Definitivamente el desarrollo es influenciado por las actitudes y las oportunidades. Ninguno deja de crecer, desarrollando y aprendiendo nuevas habilidades cuando ellos inician la adultez y dejan la escuela.

Las circunstancias de la vida pueden apoyar, prevenir, o sofocar el crecimiento y el desarrollo de estos niños, jóvenes y adultos con síndrome de Down. Es importante entender que su progreso se ve severamente afectado por la falta de oportunidades y por las bajas expectativas que ya se tienen mentalizadas muchas veces en aquellos que les enseñan y les apoyan. Prácticamente se les empuja y anima a aceptación pasiva.

Páginas Web que ofrecen ayuda y orientación son:

[dsyndrome.com](http://dsyndrome.com).

[www.down-syndrome.com](http://www.down-syndrome.com).

[www.downsed.org](http://www.downsed.org)