

# TEMAS DE INTERÉS

## SÍNDROME DE DOWN



### **CENTRO PREESCOLAR DE EDUCACIÓN ESPECIAL**

para niños y niñas entre 3 – 8 años de edad  
con necesidades educativas especiales

- educación integral grupal en sala
- estimulación del lenguaje y comunicación
- fisioterapia y asesoría educativa.

**Lunes a viernes de 8:00 a 12:30**



**Calle Ismael Vásquez 822 esquina Av. Papa Paulo**

**[www.fundacioncompartir.net/educacionespecial](http://www.fundacioncompartir.net/educacionespecial)**

**[educacionespecial@fundacioncompartir.net](mailto:educacionespecial@fundacioncompartir.net)**

**Teléfono: 4530644**

**Cochabamba**



## **SÍNDROME DE DOWN**

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

### **1. Definición**

El síndrome de Down es la más común y fácil de reconocer de todas las condiciones asociadas con la discapacidad intelectual. Esta condición es el resultado de una anomalía de los cromosomas: por alguna razón inexplicable una desviación en el desarrollo de las células resulta en la producción de 47 cromosomas en lugar de las 46 que se consideran normales. El cromosoma adicional cambia totalmente el desarrollo ordenado del cuerpo y cerebro. En la mayor parte de los casos, el diagnóstico del síndrome de Down se hace de acuerdo a los resultados de una prueba de cromosomas que es suministrada poco después del nacimiento del niño.

### **2. ¿Con qué frecuencia se produce el síndrome de Down?**

El síndrome de Down es uno de los defectos congénitos genéticos más comunes y afecta a aproximadamente uno de cada 800 bebés. Según la Sociedad Nacional del Síndrome de Down (National Down Syndrome Society), en los EE.UU. hay alrededor de 350.000 individuos con síndrome de Down.

### **3. ¿Cuáles son las causas del síndrome de Down?**

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 puede 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 % 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 espermatozoide. 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 3 al 4 % 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 1 al 2 % 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.

#### **4. ¿Qué problemas de salud 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:

- 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 ecocardiograma (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.
- Defectos intestinales. Aproximadamente el 12 % de los bebés con síndrome de Down nacen con malformaciones intestinales que tienen que ser corregidas quirúrgicamente.
- Problemas de visión. Más del 60 por ciento 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.



- 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 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.
- Problemas de tiroides, leucemia y convulsiones.
- 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.
- 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.

## **5. ¿Qué aspecto 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.

### **Características**

A pesar de que hay más de 50 síntomas reconocidos del síndrome de Down, es raro encontrar una persona con todos o una gran cantidad de éstos. Algunas características incluyen:



- Falta de tono muscular;
- Ojos alargados, con el cutis plegado en el rabillo del ojo;
- Hiperflexibilidad (la habilidad de extender excesivamente las coyunturas);
- Manos chicas y anchas con una sola arruga en la palma de una o ambas manos;
- Pies anchos con los dedos cortos;
- El puente de la nariz plano;
- Orejas pequeñas, en la parte inferior de la cabeza;
- Cuello corto;
- Cabeza pequeña;
- Cavidad oral pequeña; y
- Llantos cortos y chillones durante la infancia.

Los individuos con síndrome de Down típicamente son más pequeños que sus compañeros normales, y su desarrollo físico e intelectual es más lento. Aparte de un distintivo aspecto físico, estos frecuentemente experimentan problemas relacionados a la salud. Por causa de la baja resistencia, estos niños son más propensos a los problemas respiratorios.

Los problemas visuales, tales como los ojos cruzados y la miopía, son comunes en los niños con síndrome de Down, al igual que la deficiencia del habla y del oído.

Aproximadamente una tercera parte de los bebés que tienen síndrome de Down tienen además defectos en el corazón, la mayoría de los cuales pueden ser corregidos. Algunos individuos nacen con problemas gastro intestinales que también pueden ser corregidos, por medio de la intervención quirúrgica.

Algunas personas con síndrome de Down también pueden tener una condición conocida como Inestabilidad Atlantoaxial (Atlantoaxial Instability), una desalineación de las primeras dos vértebras del cuello. Esta condición causa que estos individuos sean más propensos a las heridas si participan en actividades durante las cuales pueden extender demasiado o encorvar el cuello. A los padres se les pide un examen médico en este respecto, para determinar si al niño se le debe prohibir los deportes y actividades que puedan dañar el cuello. A pesar de que esta desalineación puede ser una condición seria, un diagnóstico correcto podría ayudar en la prevención de las heridas serias.

En muchos casos los niños con síndrome de Down son propensos a subir de peso con el tiempo. Además de las implicaciones sociales negativas, este aumento de peso amenaza la salud y longevidad de estos individuos. Una dieta controlada y un programa de ejercicio podrían presentar una solución a este problema.



## **6. ¿Qué tan grave es la discapacidad intelectual?**

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

## **7. ¿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.

El tratamiento depende del grado de discapacidad intelectual y de los problemas relacionados. Los defectos cardíacos, por ejemplo, requieren una corrección quirúrgica. Más allá de los problemas físicos, el niño requiere ser criado de forma especial. Muchos padres encuentran que es fácil proveer esto, ya que estos niños y niñas tienden a ser calmados y tratables cuando son jóvenes. Por lo general estos niños son plácidos, agradables y rara vez lloran o se quejan. Los padres de un niño con síndrome de Down pueden darles la oportunidad de una "educación especial" correspondiente a su grado de inteligencia; o de integración y/o inclusión a una escuela del sistema educativo regular.

Si tiene un niño con síndrome de Down u otra forma de discapacidad intelectual, es importante reconocer que, a medida que crezca, continuará necesitando cuidados y ayuda, más allá de lo que un niño sin discapacidad necesita. El proveerles de un entorno rico y estimulante puede obrar maravillas. Por definición, un niño con discapacidad intelectual no crecerá ni adquirirá el grado de inteligencia de un niño promedio. Aun así, muchos pueden aprender a hablar, a vestirse solos, a cuidar sus funciones corporales y a interactuar con los miembros de la familia y con otros niños

## **8. ¿Puede un niño con síndrome de Down 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 regulares. 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.

## **9. Efectos en la Educación y el Empleo**

Poco después de ser confirmado el diagnóstico del síndrome de Down, los padres deben ser dirigidos a un programa de desarrollo infantil e intervención temprana. Estos programas proveen a los padres instrucción especial con el fin de que ellos aprendan la mejor forma de enseñar a su niño el lenguaje, medios de aprendizaje, formas de ayudarse a sí mismos, formas de comportamiento social, y ejercicios especiales para el desarrollo motriz. Los estudios han demostrado que mientras mayor la estimulación durante las primeras etapas del desarrollo del niño, es mayor la probabilidad de que el niño llegue a desarrollarse dentro de las máximas posibilidades. Se ha comprobado que la educación continua, la actitud positiva del público, y un ambiente estimulante dentro del hogar toman parte en promover el desarrollo completo del niño.

Tal como en el resto de la población, hay gran variedad en cuanto al nivel de las habilidades mentales, comportamiento y el desarrollo de los individuos con síndrome de Down. Aunque el grado de discapacidad intelectual puede variar entre leve y severo, la mayor parte de los individuos con síndrome de Down caen bajo la categoría de leve a moderado. A causa de estas diferencias individuales, es imposible predecir los futuros logros de los niños con síndrome de Down.

Así mismo, debido a estas diferencias individuales, es importante que las familias y los miembros del equipo escolar no impongan limitaciones en cuanto a las capacidades de cada individuo. Posiblemente sea más efectivo poner énfasis en los conceptos concretos en lugar de en las ideas abstractas. Se ha comprobado que los programas de enseñanza con mayor éxito son los que están estructurados por etapas y con frecuentes alabanzas para el niño. La mayor aceptación de las personas con capacidades diferentes, por parte del público, además de mayores oportunidades para que estas personas adultas puedan vivir y trabajar en forma independiente en la comunidad, ha resultado en más posibilidades para los individuos con síndrome de Down.



## **10. ¿Se puede curar o prevenir 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).

## **11. ¿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 por ciento 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.

## **12. ¿Qué riesgo 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 uno por ciento 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.



### **13. ¿Se puede diagnosticar el síndrome de Down antes de que nazca el bebé?**

El Colegio de Obstetras y Ginecólogos de los Estados Unidos (American College of Obstetricians and Gynecologists, ACOG) recomienda ofrecer a todas las mujeres embarazadas, independientemente de su edad, una prueba de detección precoz de síndrome de Down. 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 nucal), o bien en un análisis de la sangre materna durante el segundo trimestre (entre las semanas 15 a 20). 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. El ACOG también 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 lo tiene, los padres tienen la oportunidad de prepararse médica emocional y financieramente para el nacimiento de un niño con necesidades especiales y pueden programar el parto en un centro médico debidamente equipado.

### **14. ¿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 por ciento de probabilidades de concebir un niño con síndrome de Down, pero se suelen producir abortos espontáneos en muchos embarazos de fetos afectados.

**Resumen: Mgr. Elke Berodt – Agosto 2008**

**Actualizado: Noviembre 2014**