

## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE DOWN?

El síndrome de Down es una situación o circunstancia que ocurre en la especie humana como consecuencia de una particular alteración genética. Esta alteración genética consiste en que las células del bebé poseen en su núcleo un cromosoma de más o cromosoma **extra**, es decir, 47 en lugar de 46 perteneciendo el cromosoma excedente o extra al par 21. Por esta razón el Síndrome de Down también es conocido por Trisomía 21.



Fig. 1 Cromosomas humanos (varón).

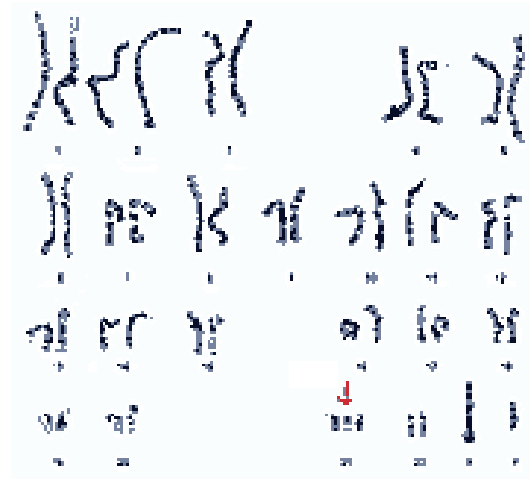


Fig.2 Cromosomas en el Síndrome de Down(varón).

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 que lo padecen.

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

El Síndrome de Down afecta a aproximadamente 1 de cada 800 bebés y el riesgo de sufrirlo aumenta con la edad de la madre:

- 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.
- 1 de cada 30 a los 45 años

El aspecto físico de un niño con síndrome de Down puede ser: 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.

La alteración cromosómica que padecen hace que las personas con síndrome de Down tengan más probabilidades que las personas no afectadas de tener una o más de las siguientes enfermedades:

- Defectos cardíacos. Aproximadamente el 50% de los bebés con síndrome de Down tiene defectos cardíacos. Algunos de poca importancia y pueden tratarse con medicamentos, pero hay otros que requieren cirugía.
- Defectos intestinales. Aproximadamente el 12 % de los bebés con síndrome de Down nace con malformaciones intestinales que tienen que ser corregidas quirúrgicamente.
- 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.
- 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.
- Infecciones. Los niños con síndrome de Down tienden a resfriarse mucho y a tener infecciones de oído y, además, suelen contraer bronquitis y neumonía.
- Problemas de tiroides, leucemia y convulsiones.
- Pérdida de la memoria. Las personas con síndrome de Down son más propensas que las personas no afectadas a desarrollar la enfermedad de Alzheimer. 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 presentarán varios de estos problemas mientras que otras no presentarán ninguno. La gravedad de los problemas varía enormemente. Aún así la esperanza de vida para las personas con síndrome de Down es mucho más alta de lo que solía ser, alcanzando actualmente los 55 años de media.