

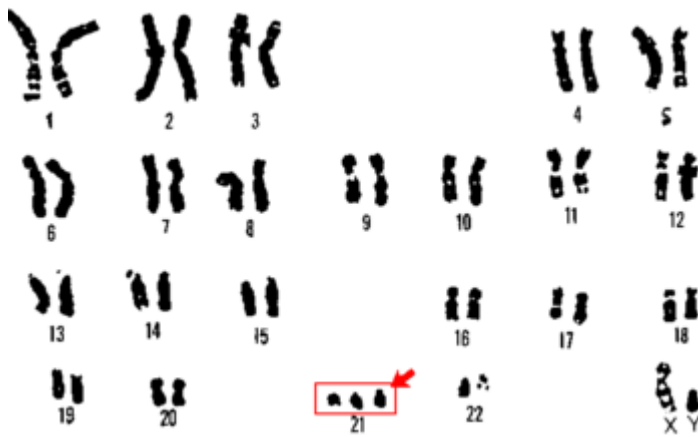
Síndrome Down



El **síndrome de Down** (SD) es un trastorno **genético** causado por la presencia de una copia extra del **cromosoma 21** (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales (**trisomía** del par 21), caracterizado por la presencia de un grado variable de **retraso mental** y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible. Es la causa más frecuente de **discapacidad** psíquica **congénita**¹ y debe su nombre a **John Langdon Haydon Down** que fue el primero en describir esta alteración genética en **1866**, aunque nunca llegó a descubrir las causas que la producían. En julio de **1958** un joven investigador llamado **Jérôme Lejeune** descubrió que el síndrome es una alteración en el mencionado par de cromosomas.

No se conocen con exactitud las causas que provocan el exceso cromosómico, aunque se relaciona **estadísticamente** con una edad materna superior a los 35 años. Las personas con Síndrome de Down tienen una probabilidad algo superior a la de la población general de padecer algunas patologías, especialmente de **corazón**, **sistema digestivo** y **sistema endocrino**, debido al exceso de **proteínas** sintetizadas por el cromosoma de más. Los avances actuales en el descifrado del **genoma humano** están desvelando algunos de los procesos bioquímicos subyacentes al retraso mental, pero en la actualidad no existe ningún tratamiento farmacológico que haya demostrado mejorar las capacidades intelectuales de estas

personas.² Las terapias de **estimulación precoz** y el cambio en la mentalidad de la sociedad, por el contrario, sí están suponiendo un cambio cualitativo positivo en sus expectativas vitales.



Cariotipo (conjunto de cromosomas de un individuo) mostrando una trisomía libre del par 21.

Genética

Las **células** del ser humano poseen cada una en su núcleo 23 pares de cromosomas. Cada progenitor aporta a su descendencia la mitad de la información genética, en forma de un cromosoma de cada par. 22 de esos pares se denominan **autosomas** y el último corresponde a los **cromosomas sexuales** (X o Y).

Tradicionalmente los pares de cromosomas se describen y nombran en función de su tamaño, del par 1 al 22 (de mayor a menor), más el par de cromosomas sexuales antes mencionado. El cromosoma 21 es el más pequeño, en realidad, por lo que debería ocupar el lugar 22, pero un error en la convención de **Denver** del año **1960**, que asignó el síndrome de Down al par 21 ha perdurado hasta nuestros días, manteniéndose por razones prácticas esta nomenclatura.³

El cromosoma 21 contiene aproximadamente el 1% de la información genética de un individuo en algo más de 400 **genes**, aunque hoy en día sólo se conoce con precisión la función de unos pocos.

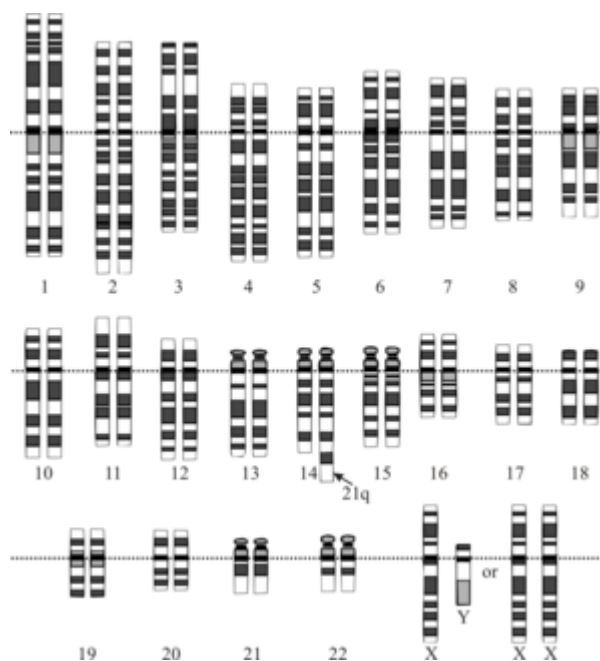
Trisomía libre

Código CIE-10: **Q90.0**

El síndrome de Down se produce por la aparición de un cromosoma más en el par 21 original (tres cromosomas: "trisomía" del par 21) en las células

del organismo. La nomenclatura científica para ese exceso cromosómico es 47, XX,+21 o 47, XY,+21; según se trate de una mujer o de un varón, respectivamente. La mayor parte de las personas con este síndrome (95%), deben el exceso cromosómico a un error durante la primera división meiótica (aquella por la que los **gametos**, **óvulos** o **espermatozoides**, pierden la mitad de sus cromosomas) llamándose a esta variante, "trisomía libre" o regular. El error se debe en este caso a una disyunción incompleta del material genético de uno de los progenitores. (En la formación habitual de los gametos el par de cromosomas se separa, de modo que cada progenitor sólo transmite la información de uno de los cromosomas de cada par. Cuando no se produce la disyunción se transmiten ambos cromosomas).

No se conocen con exactitud las causas que originan la disyunción errónea. Como en otros procesos similares se han propuesto hipótesis multifactoriales (exposición ambiental, envejecimiento celular...) sin que se haya conseguido establecer ninguna relación directa entre ningún agente causante y la aparición de la trisomía. El único factor que presenta una asociación estadística estable con el síndrome es la edad materna, lo que parece apoyar las teorías que hacen hincapié en el deterioro del material genético con el paso del tiempo.



Translocación del brazo corto del cromosoma 21 en uno de los dos cromosomas del par 14.

En aproximadamente un 15% de los casos el cromosoma extra es transmitido por el espermatozoide y en el 85% restante por el óvulo.⁴

Translocación

Código CIE-10: Q90.2

Después de la trisomía libre, la causa más frecuente de aparición del exceso de material genético es la **translocación**. En esta variante el cromosoma 21 extra (o un fragmento del mismo) se encuentra “pegado” a otro cromosoma (frecuentemente a uno de los dos cromosomas del par 14), por lo cual el recuento genético arroja una cifra de 46 cromosomas en cada célula. En este caso no existe un problema con la disyunción cromosómica, pero uno de ellos porta un fragmento “extra” con los genes del cromosoma “translocado”. A efectos de información genética sigue tratándose de una trisomía 21 ya que se duplica la dotación genética de ese cromosoma.

La frecuencia de esta variante es aproximadamente de un 3%⁵ de todos los SD y su importancia estriba en la necesidad de hacer un estudio genético a los progenitores para comprobar si uno de ellos era portador sin saberlo de la translocación, o si ésta se produjo por primera vez en el embrión. (Existen portadores “sanos” de translocaciones, en los que se recuentan 45 cromosomas, estando uno de ellos translocado, o pegado, a otro).

Mosaicismo

Código CIE-10: [Q90.1](#)

La forma menos frecuente de trisomía 21 es la denominada “mosaico” (en torno al 2%⁶ de los casos). Esta mutación se produce tras la concepción, por lo que la trisomía no está presente en todas las células del individuo con SD, sino sólo en aquellas cuya estirpe procede de la primera célula mutada. El porcentaje de células afectadas puede abarcar desde unas pocas a casi todas, según el momento en que se haya producido la segregación anómala de los cromosomas homólogos.

Expresión del exceso de material genético

La expresión bioquímica del síndrome consiste en el aumento de diferentes enzimas. Una de las más conocidas e importantes es la **Superóxido dismutasa** (codificada por el gen **SOD-1**), que cataliza el paso del anión superóxido hacia **peróxido de hidrógeno**. En condiciones normales esto contribuye al sistema de defensa antioxidante del organismo, pero su exceso determina la acumulación de **H₂O₂**, lo que puede provocar peroxidación de **lípidos** y **proteínas** y dañar el **ADN**. Otros genes implicados en la aparición de trastornos asociados al SD son:⁷

- **COL6A1**: su expresión incrementada se relaciona con defectos cardíacos
- **ETS2**: su expresión incrementada puede ser causa de alteraciones [músculo esqueléticas](#)
- **CAF1A**: la presencia incrementada de este gen puede interferir en la [síntesis de ADN](#)
- **Cystathione Beta Synthase** (CBS): su exceso puede causar alteraciones [metabólicas](#) y de los procesos de [reparación del ADN](#)
- **DYRK**: en el exceso de proteínas codificadas por este gen parece estar el origen del retraso mental
- **CRYA1**: su sobreexpresión puede originar [cataratas](#) (opacidad precoz del [cristalino](#))
- **GART**: la expresión aumentada de este gen puede alterar los procesos de síntesis y reparación del ADN
- **IFNAR** : es un gen relacionado con la síntesis de [Interferón](#), por lo que su exceso puede provocar alteraciones en el [sistema inmunitario](#).

Historia del síndrome de Down

El dato arqueológico más antiguo del que se tiene noticia sobre el síndrome de Down es el hallazgo de un cráneo [sajón](#) del [siglo VII](#), en el que se describieron anomalías estructurales compatibles con un varón con dicho síndrome.⁸ También existen referencias a ciertas esculturas de la cultura [olmeca](#) que podrían representar a personas afectadas por el SD.

La pintura al temple sobre madera "La Virgen y el Niño" de [Andrea Mantegna](#) (1430-1506) parece representar un niño con rasgos que evocan los de la trisomía,⁹ así como el cuadro de [Sir Joshua Reynolds](#) (1773) "Lady Cockburn y sus hijos", en el que aparece uno de los hijos con rasgos faciales típicos del SD.¹⁰



Lady Cockburn y sus hijos, de Sir Joshua Reynolds. El niño a la espalda de Lady Cockburn presenta algunos rasgos compatibles con SD.

El primer informe documentado de un niño con SD se atribuye a Étienne Esquirol en 1838,¹¹ denominándose en sus inicios "cretinismo"¹² o "idiotia furfurácea". P. Martin Duncan en 1886 describe textualmente a "una niña de cabeza pequeña, redondeada, con

ojos achinados, que dejaba colgar la lengua y apenas pronunciaba unas pocas palabras".¹³

En ese año el médico inglés John Langdon Down trabajaba como director del Asilo para Retrasados Mentales de Earlswood, en Surrey, realizando un exhaustivo estudio a muchos de sus pacientes. Con esos datos publicó en el *London Hospital Reports* un artículo titulado: "Observaciones en un grupo étnico de retrasados mentales" donde describía pormenorizadamente las características físicas de un grupo de pacientes que presentaban muchas similitudes, también en su capacidad de imitación y en su sentido del humor.

Las primeras descripciones del síndrome achacaban su origen a diversas enfermedades de los progenitores, estableciendo su patogenia en base a una involución o retroceso a un estado filogenético más "primitivo". Alguna teoría más curiosa indicaba la potencialidad de la tuberculosis para "romper la barrera de especie", de modo que padres occidentales podían tener hijos "orientales" (o "mongólicos", en expresión del propio Dr. Down, por las similitudes faciales de estos individuos con las razas nómadas del centro de Mongolia). Tras varias comunicaciones científicas, finalmente en 1909 G. E.

Shuttleworth menciona por primera vez la edad materna avanzada como un factor de riesgo para la aparición del síndrome.¹⁴ De camino a la denominación actual el síndrome fue rebautizado como "idiotia calmuca"¹⁵ o "niños inconclusos".

En cuanto a su **etiología**, es en el año **1932** cuando se hace referencia por vez primera a un reparto anormal de material cromosómico como posible causa del SD.¹⁶ En 1956 Tjio y Levan demuestran la existencia de 46 cromosomas en el ser humano y poco después, en el año 1959 Lejeune, Gautrier y Turpin demuestran que las personas con SD portan 47 cromosomas. (Esto último lo demostró de manera simultánea la inglesa **Pat Jacobs**, olvidada a menudo en las reseñas históricas).

En **1961** un grupo de científicos (entre los que se incluía un familiar del Dr. Down) proponen el cambio de denominación al actual "Síndrome de Down", ya que los términos "mongol" o "mongolismo" podían resultar ofensivos.¹⁷ En **1965** la **OMS** (Organización Mundial de la Salud) hace efectivo el cambio de nomenclatura tras una petición formal del delegado de Mongolia.¹⁸ El propio Lejeune propuso la denominación alternativa de "trisomía 21" cuando, poco tiempo después de su descubrimiento, se averiguó en qué par de cromosomas se encontraba el exceso de material genético.

Cuadro clínico



Joven con síndrome de Down utilizando un taladro.

El SD es la causa más frecuente de discapacidad psíquica congénita. Representa el 25% de todos los casos de retraso mental. Se trata de un síndrome genético más que de una enfermedad según el modelo clásico, y aunque sí se asocia con frecuencia a algunas patologías, la expresión fenotípica final es muy variada de unas personas a otras. Como rasgos comunes se pueden reseñar su fisonomía peculiar, una **hipotonía** muscular generalizada, un grado variable de retraso mental y retardo en el crecimiento.

En cuanto al fenotipo han sido descritos más de 100 rasgos peculiares asociados al SD, pudiendo presentarse en un individuo un número muy

variable de ellos. De hecho ninguno se considera constante o **patognomónico** aunque la evaluación conjunta de los que aparecen suele ser suficiente para el diagnóstico.

Algunos de los rasgos más importantes son un perfil facial y occipital planos, **braquiocefalia** (predominio del diámetro transversal de la cabeza), hendiduras palpebrales oblicuas, diastasis de rectos (laxitud de la musculatura abdominal), raíz nasal deprimida, pliegues epicánticos (pliegue de piel en el canto interno de los ojos), cuello corto y ancho con exceso de pliegue epidérmico nual, **microdoncia**, paladar ojival, **clinodactilia** del quinto dedo de las manos (crecimiento recurvado hacia el dedo anular), pliegue palmar único, y separación entre el primer y segundo dedo del pie. Las patologías que se asocian con más frecuencia son las **cardiopatías** congénitas y enfermedades del tracto digestivo (**celiaquía**, atresia/estenosis esofágica o duodenal, **colitis ulcerosa**...). Los únicos rasgos presentes en todos los casos son la atonía muscular generalizada (falta de un tono muscular adecuado, lo que dificulta el aprendizaje motriz) y el retraso mental aunque en grados muy variables.¹⁹ Presentan, además, un riesgo superior al de la población general, para el desarrollo de patologías como **leucemia** (**leucemia mieloide aguda**), **diabetes**, hipotiroidismo, **miopía**, o luxación atloaxoidea (inestabilidad de la **articulación** entre las dos primeras **vértebras**, **atlas** y **axis**, secundaria a la hipotonía muscular y a la laxitud ligamentosa). Todo esto determina una media de esperanza de vida entre los 50 y los 60 años, aunque este promedio se obtiene de una amplia horquilla interindividual (las malformaciones cardíacas graves o la leucemia, cuando aparecen, son causa de muerte prematura). El grado de discapacidad intelectual también es muy variable, aunque se admite como hallazgo constante un retraso mental ligero o moderado. No existe relación alguna entre los rasgos externos y el desarrollo intelectual de la persona con SD.

Características	Porcentaje de aparición²⁰	Características	Porcentaje de aparición
Retraso mental	100%	Microdoncia total o parcial	60%
Retraso del crecimiento	100%	Puente nasal deprimido	60%
Dermatoglifos atípicos	90%	Clinodactilia del 5º dedo	52%

Diástasis de músculos abdominales	80%	Hernia umbilical	51%
Hiperlaxitud ligamentosa	80%	Cuello corto	50%
Hipotonía	80%	Manos cortas/braquidactilia	50%
Braquiocefalia/región occipital plana	75%	Cardiopatía congénita	45%
Genitales hipotróficos	75%	Pliegue palmar transversal	45%
Hendidura palpebral	75%	Macroglosia	43%
Extremidades cortas	70%	Pliegue epicántico	42%
Paladar ojival	69%	Estrabismo	40%
Oreja redonda de implantación baja	60%	Manchas de Brushfield (iris)	35%

Patologías asociadas más frecuentes

Cardiopatías

Entre un 40 y un 50% de los recién nacidos con SD presentan una cardiopatía congénita, es decir, una patología del corazón presente en el momento del nacimiento,²¹ siendo estas la causa principal de mortalidad en niños con SD. Algunas de estas patologías sólo precisan vigilancia para comprobar que su evolución es adecuada, mientras que otras pueden necesitar tratamiento quirúrgico urgente. Casi la mitad de ellas se corresponden con defectos del **septo aurículo-ventricular** (ausencia de cierre más o menos completa de la pared que separa **aurículas** y **ventrículos**). Una tercera parte (en torno al 30% según las fuentes) son defectos de cierre del **septo ventricular** (pared que separa los ventrículos entre sí), y con menos frecuencia se encuentran otras patologías como **ostium secundum**,²² **ductus arterioso persistente**²³ o **tetralogía de Fallot**.²⁴ En general casi todos estos defectos provocan paso inapropiado de **sangre** desde las cavidades izquierdas del corazón a las derechas, aumentando la circulación pulmonar. La tetralogía de Fallot, en cambio, provoca un cortocircuito inverso, por lo que disminuye el flujo sanguíneo pulmonar y aparece **cianosis** (color azulado por la deficiente oxigenación de la sangre), sobre todo en crisis de llanto o esfuerzos. Esta es una patología grave que precisa **cirugía**, habitualmente en el primer año de vida, para reparar los defectos. Es frecuente que el examen clínico del recién nacido no ofrezca datos de

sospecha por lo que pueden quedar sin diagnosticar en la etapa neonatal hasta un 50% de los recién nacidos con cardiopatía congénita. Por este motivo se recomienda la realización de una **ecografía** del corazón a todo recién nacido con SD.²⁵ En la etapa de **adolescencia** o adulto joven pueden aparecer defectos en las **válvulas cardíacas** (Con mayor frecuencia, **prolapso de la válvula mitral**). Los adultos con SD presentan, en cambio, menor riesgo de **arterioesclerosis** y unas cifras de **tensión arterial** inferiores a las de la población general, por lo que se consideran un grupo poblacional protegido frente a enfermedad coronaria (**angina de pecho, infarto de miocardio...**).²⁶

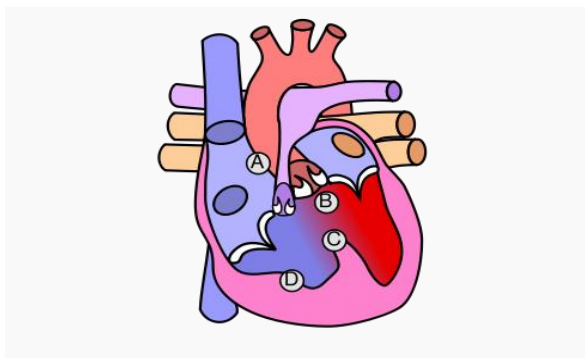
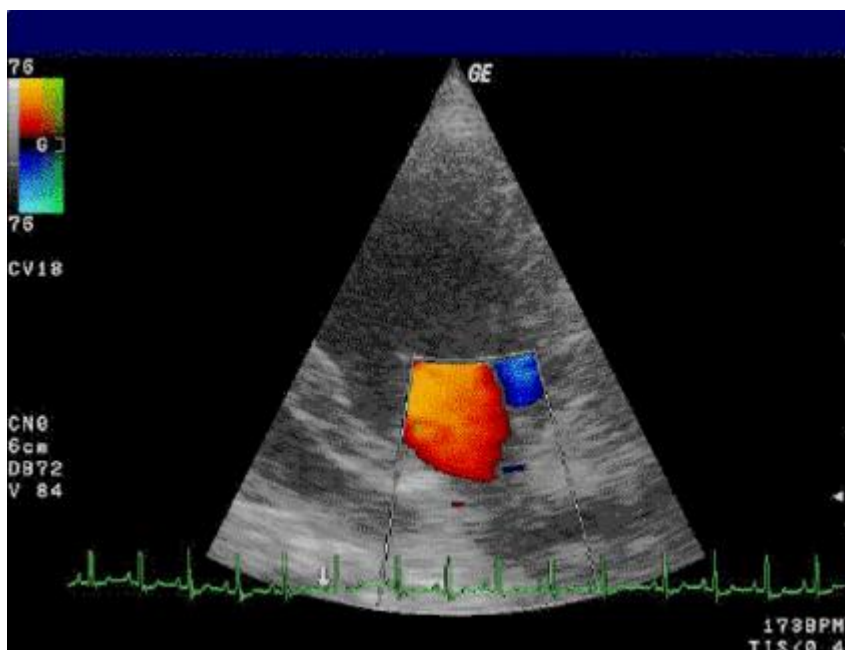


Diagrama de los defectos presentes en la tetralogía de Fallot: A. Estenosis pulmonar, B. Aorta acabalgada, C. Defecto del septo ventricular, D. Hipertrofia del ventrículo derecho.



Eco-Doppler demostrando insuficiencia mitral (incapacidad de la válvula para cerrarse completamente, provocando regurgitación de sangre hacia la aurícula izquierda, en azul. Esta patología valvular degenerativa puede aparecer precozmente en personas con SD.

Cardiopatías congénitas y degenerativas en el síndrome de Down

Alteraciones gastrointestinales

La frecuencia de aparición de anomalías o malformaciones digestivas asociadas al SD es muy superior a la esperada en población general: en torno al 10% de las personas con SD presentan alguno de estos trastornos. La lista de anomalías y su expresión clínica (gravedad con la que se presentan) es muy amplia y variable, pero las que presentan una mayor incidencia son la atresia esofágica, la atresia o estenosis duodenal, las malformaciones anorrectales, el megacolon agangliónico ([Enfermedad de Hirschsprung](#)) y la celiaquía. La atresia esofágica consiste en la interrupción de la luz del esófago (este se encuentra "obstruido" por un desarrollo incompleto).

El riesgo de aparición en niños con SD es casi 30 veces superior al de la población general, y precisa tratamiento quirúrgico precoz para impedir aspiración de [saliva](#) y alimento a la [vía aérea](#) y permitir el tránsito adecuado de alimentos hasta el estómago. Un cuadro similar se presenta en la atresia o estenosis duodenal (atresia: obstrucción total, estenosis: obstrucción parcial), pero en este caso en la porción de intestino situada inmediatamente tras el estómago. Puede deberse a una compresión mecánica del [páncreas](#) por una anomalía en su desarrollo denominada "[páncreas anular](#)". Esta malformación (la atresia duodenal) aparece hasta en el 8% de los niños recién nacidos con SD.²⁷ El [ano](#) imperforado es la malformación anorrectal más frecuente en niños con SD: se ha descrito una incidencia del 2-3%²⁸ (es decir, dos o tres da cada cien niños recién nacidos con SD lo presentan), mientras que su aparición en la población general se estima en torno a uno de cada 5.000. Su diagnóstico es clínico y su tratamiento quirúrgico. Otros trastornos relativamente frecuentes son el megacolon, o dilatación excesiva de la porción distal del tracto digestivo por un defecto en la relajación y la enfermedad celíaca (intolerancia digestiva al gluten), que aparecen también con una frecuencia superior a la que se presenta en recién nacidos sin el síndrome.

Trastornos endocrinos

Las personas con SD de cualquier edad tienen un riesgo superior al promedio de padecer trastornos tiroideos. Casi la mitad presentan algún tipo de patología de **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 para no ver comprometido el potencial de desarrollo intelectual.

Trastornos de la visión

Más de la mitad (60%) de las personas con SD presentan durante su vida algún trastorno de la visión susceptible de tratamiento o intervención. El **astigmatismo**, las **cataratas** congénitas o la **miopía** son las patologías más frecuentes. Dada la enorme importancia que la esfera visual supone para el aprendizaje de estos niños se recomiendan controles periódicos que corrijan de manera temprana cualquier déficit a este nivel.

Trastornos de la audición

La particular disposición anatómica de la cara de las personas con SD determina la aparición frecuente de **hipoacusias** de transmisión (déficits auditivos por una mala transmisión de la onda sonora hasta los receptores cerebrales). Esto es debido a la presencia de patologías banales pero muy frecuentes como impactaciones de **cerumen**, **otitis serosas**, **colestatomas** o estenosis del conducto auditivo, lo que ocasiona la disminución de la agudeza auditiva hasta en el 80% de estos individuos.

Trastornos odontoestomatológicos

Las personas con SD tienen una menor incidencia de **caries**, pero suelen presentar con frecuencia trastornos morfológicos por malposiciones **dentarias**, agenesia (ausencia de formación de alguna pieza dentaria), o retraso en la erupción dentaria. Son necesarias revisiones periódicas para una corrección precoz de los trastornos más importantes o que comprometan la función **masticatoria** o **fonatoria**.

Epidemiología

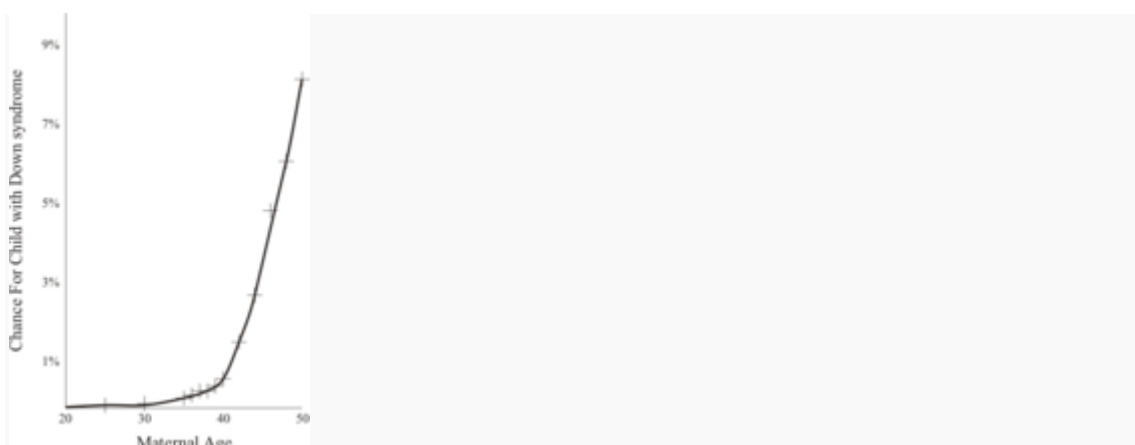


Tabla de riesgo por edad materna

La **incidencia** global del síndrome de Down se aproxima a uno de cada 700 nacimientos (15/10.000), pero el riesgo varía con la edad de la madre. La incidencia en madres de 25 años es de 1 por cada 2000 nacidos vivos, mientras que en madres de 35 años es de 1 por cada 200 nacimientos y de 1 por cada 40 en las mujeres mayores de 40 años. Por este motivo se recomiendan técnicas de diagnóstico prenatal a todas las mujeres a partir de los 35 años.

El **ECEMC** (**Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas**) informaba en el año 2004 de una prevalencia neonatal de 7,11 cada 10.000 recién nacidos, con tendencia a disminuir de manera estadísticamente significativa. Esta tendencia, junto con el aumento relativo de casos en mujeres por debajo de 35 años, se atribuye al aumento de **interrupciones voluntarias del embarazo** tras el diagnóstico prenatal en mujeres por encima de esa edad.²⁹ Parece existir una relación **estadística** (sin que se conozcan los mecanismos exactos) entre algunas enfermedades maternas como **hepatitis**, **Mycoplasma hominis** tipo 1, **Herpes simple tipo II** y **diabetes**³⁰ y un aumento en la incidencia de aparición de SD; no obstante esa relación estadística no es tan intensa como en el caso de la edad materna. Algún autor³¹ también ha relacionado la baja frecuencia coital, así como el uso de **anovulatorios** y **espermicidas** con la aparición del síndrome.

La probabilidad de tener un hijo con SD es mayor a la media para aquellos padres que ya han tenido otro previamente. Típicamente la probabilidad de tener otro hijo con SD en cada embarazo subsiguiente es de una por cada

cien recién nacidos vivos, esto hay que ponderarlo para cada caso con el riesgo propio de la madre según su edad. Los antecedentes familiares igualmente incrementan ese riesgo.

Los varones con síndrome de Down se consideran **estériles**,³² pero las mujeres conservan con frecuencia su **capacidad reproductiva**. En su caso también se incrementa la probabilidad de engendrar hijos con SD hasta un 50%, aunque pueden tener hijos sin trisomía.

Diagnóstico



Medición del pliegue nucal mediante ecografía convencional.

A partir de **1979** se dispone en los laboratorios de una prueba en sangre que permite establecer una sospecha diagnóstica para varios defectos congénitos (**espina bífida** y otros defectos del tubo neural). Esta prueba es la determinación de los valores de AFP (**Alfa-fetoproteína**), que se encuentran aumentados en los embriones que presentan estos trastornos del desarrollo. Varios años después se establece una relación estadística entre valores bajos de esta **proteína** y la aparición de trastornos cromosómicos, en especial del SD. En años posteriores se descubrieron algunas asociaciones similares con otras sustancias en sangre materna. Hoy día es común la determinación de AFP, **estriol** y hCG (**Gonadotropina coriónica humana**) para determinar el riesgo de aparición del SD. A esto se le llama "triple prueba". Algunos laboratorios incluyen la determinación de **inhibina** (cuádruple prueba). Los valores de estas sustancias en sangre, así como datos acerca de la edad materna y los antecedentes personales y familiares permiten calcular un riesgo de aparición de SD, pero no suponen

un diagnóstico de certeza. Determinadas mediciones que se realizan durante las **ecografías** (longitud del **fémur**, grosor del pliegue nucal, y otras) también aportan información para el cálculo de ese riesgo, pero tampoco permiten establecer el diagnóstico definitivo.

Para detectar la anormalidad cromosómica durante el periodo prenatal de forma inequívoca se emplean técnicas de conteo cromosómico, por lo que es necesario disponer de alguna célula fetal. El acceso al material celular embrionario puede suponer un cierto riesgo, tanto para la madre como para el feto, por lo que su indicación se circunscribe a aquellos embarazos en los que se haya detectado un riesgo de aparición de la trisomía superior al de la población general (triple prueba positiva, edad materna superior a 35 años o paterna superior a 50, antecedentes familiares o personales de SD, o progenitores portadores de una traslocación equilibrada u otras alteraciones cromosómicas).

La técnica más frecuentemente utilizada para la obtención de material genético fetal es la **Amniocentesis**. Esta técnica se empezó a generalizar en la década de los 60, y consiste en la punción ecoguiada de la **cavidad amniótica** por vía abdominal. Se consigue así una muestra de líquido amniótico, de donde es posible obtener células fetales para su estudio. Debe realizarse preferentemente entre las semanas 14 a 17 del embarazo. Es una técnica relativamente inocua y poco molesta pero comporta un riesgo del 1-2% de aborto, lesión fetal, o infección materna.

A mediados de los 80 se comenzó a usar otra técnica, denominada **Biopsia de vellosidades coriónicas**: se obtiene un fragmento de material placentario por vía vaginal o a través del abdomen, normalmente entre las semanas 8 y 11 del embarazo. Esta técnica se puede realizar antes de que exista la suficiente cantidad de líquido amniótico necesaria para que se pueda llevar a cabo la amniocentesis, y el estudio cromosómico es más rápido pues no se necesita el cultivo celular para obtener una muestra suficientemente grande. Presenta un riesgo para la madre y el feto similar al de la amniocentesis.

Tratamiento

La mejoría en los tratamientos de las enfermedades asociadas al SD ha aumentado la esperanza de vida de estas personas, desde los 14 años hace unas décadas, hasta casi la normalidad (60 años, en países desarrollados) en la actualidad. A lo largo de los últimos 150 años se han postulado diferentes tratamientos empíricos ([hormona tiroidea](#), [hormona del crecimiento](#), [ácido glutámico](#), [dimetilsulfóxido](#), complejos vitamínicos y minerales, [5-hidroxitriptófano](#) o [piracetam](#)) sin que ninguno haya demostrado en estudios longitudinales a doble ciego que su administración provoque ningún efecto positivo significativo en el desarrollo motor, social, intelectual o de expresión verbal de las personas con SD. No existe hasta la fecha ningún tratamiento farmacológico eficaz para el SD, aunque los estudios puestos en marcha con la secuenciación del genoma humano permiten augurar una posible vía de actuación (enzimática o genética), eso sí, en un futuro todavía algo lejano.

Los únicos tratamientos que han demostrado una influencia significativa en el desarrollo de los niños con SD son los programas de [Atención Temprana](#), orientados a la estimulación precoz del sistema nervioso central durante los seis primeros años de vida. Especialmente durante los dos primeros años el SNC presenta un grado de plasticidad muy alto lo que resulta útil para potenciar mecanismos de aprendizaje y de comportamiento adaptativo.^{33 34} Los individuos con grandes dificultades para el aprendizaje a menudo han sido internados en instituciones, pero se ha comprobado que deben vivir en su domicilio, donde desarrollan de forma más completa todo su potencial. La [adaptación curricular](#) permite en muchos casos una integración normalizada en colegios habituales, aunque deben tenerse en cuenta sus necesidades [educativas especiales](#). La edad mental que pueden alcanzar está todavía por descubrir, y depende directamente del ambiente educativo y social en el que se desarrollan. Cuando éste es demasiado protector, los chicos y chicas tienden (al igual que ocurriría en una persona sin SD) a dejarse llevar, descubriendo escasamente sus potencialidades. Los contextos estimulantes ayudan a que se generen conductas de superación que impulsan el desarrollo de la inteligencia. Como consecuencia, es imposible determinar los trabajos y desempeños que pueden conseguir

durante la vida adulta. Potenciar sus iniciativas y romper con los planteamientos estáticos que históricamente les han perseguido son compromisos sociales ineludibles que las sociedades actuales deben atender.

Atención Temprana

Todos los niños precisan de estímulos para el correcto desarrollo de sus capacidades motrices, **cognitivas**, emocionales y adaptativas. Los niños con SD no son una excepción, aunque sus procesos de percepción y adquisición de conocimientos son algo diferentes a los del resto de la población: Las capacidades visuales de los niños con SD son, por ejemplo, superiores a las auditivas, y su capacidad comprensiva es superior a la de expresión, por lo que su **lenguaje** es escaso y aparece con cierto retraso, aunque compensan sus deficiencias verbales con aptitudes más desarrolladas en **lenguaje no verbal**, como el contacto visual, la sonrisa social o el empleo de señas para hacerse entender. La atonía muscular determina también diferencias en el desarrollo de la habilidad de caminar, o en la motricidad fina. Todos esos aspectos deben ser contemplados en programas específicos de atención temprana (durante los primeros seis años de vida) para estimular al máximo los mecanismos adaptativos y de aprendizaje más apropiados. Intentar enseñar a leer a un niño con SD utilizando métodos convencionales, por ejemplo, puede convertirse en una tarea muy difícil, si no se tiene en cuenta su superior capacidad visual. Hoy día existen métodos gráficos (a partir de tarjetas, o fichas, que asocian imagen y palabra) que están consiguiendo resultados muy superiores al clásico encadenado de letras en estos niños.³⁵ Además el objetivo de estos programas no es tan sólo la adquisición de habilidades, sino que estas se alcancen mucho antes, permitiendo continuar con programas educativos que integren al máximo a la persona con SD en entornos normalizados.³⁶

Pronóstico y expectativas de futuro

Se desconocen todavía los mecanismos que provocan el retraso mental en las personas con SD, aunque la secuenciación del genoma humano y diversos estudios llevados a cabo en sujetos con translocaciones parciales están empezando a servir para descubrir los genes responsables del cuadro.

Estos mapas fenotípicos también se han comparado con algunos casos de monosomía 21 (cuadro de ausencia de uno de los dos cromosomas del par 21, la situación contraria al SD) obteniéndose así mapas de rasgos asociados al exceso o defecto de dosis cromosómica.³⁷ En las próximas décadas todo este conocimiento sobre el funcionamiento y expresión de los genes permitirá, con seguridad, establecer nuevas estrategias terapéuticas capaces de revertir los trastornos cognitivos asociados al síndrome de Down, y muchos de sus problemas asociados.

En 1981 se diseñó el primer Programa de Salud específico para personas con SD, pero el más ampliamente aceptado y difundido en la comunidad científica es el diseñado por el [Down Syndrome Medical Interest group \(DSMIG\)](#).³⁸ En estos programas de salud se contemplan las actuaciones preventivas mínimas para un adecuado diagnóstico precoz y seguimiento de las enfermedades o complicaciones que se pueden presentar, mejorando significativamente el pronóstico de estas personas. Por otra parte los programas, cada vez más extendidos, de estimulación precoz, y el cambio progresivo de mentalidad que la sociedad está experimentando con respecto a la discapacidad intelectual son los principales motivos de la gran transformación que se está viviendo en torno a las personas con SD. Hace apenas unas décadas estas personas eran apartadas de la sociedad en instituciones, o escondidas por sus progenitores, en base a un falso complejo de culpa. A pesar del enorme esfuerzo que aún queda pendiente hoy podemos comprobar cómo un entorno basado en la aceptación, en la adaptación de los métodos de aprendizaje y en la virtud de la diversidad está dotando a las personas con SD de la autonomía suficiente como para trabajar, vivir en pareja o desarrollar habilidades artísticas impensables hace muy poco tiempo.³⁹

	Recién nacido	6 meses	12 meses	2 años	3 años	4 años	5 años	6 años	7 años	8 años	9 años	10 años	11 años	12 años	13 años	14 años	15 años	16 años	17 años	Edad adulta
Exploración General	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	Anual
Estudio Cromosómico	✓																			
Estudio Cardiológico	✓																	✓		Cada 10 años
Examen Oftalmológico	✓	✓	✓		✓		✓		✓		✓		✓		✓		✓		✓	Bianual
Examen Auditivo	✓	✓	✓	✓	✓		✓		✓		✓		✓		✓		✓		✓	Binual
Consulta Odontológica									✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	Anual
Hormonas Tiroideas	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	Anual
Exploración Neurológica										✓	✓	✓	✓	✓	✓					Cada 5 años
Hemograma (Despistaje de leucemia)	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	Anual
Despistaje de Celiaquía					✓															
Radiografía Cervical						✓														

Tabla resumen del programa de salud para personas con síndrome de Down⁴⁰

Cultura y síndrome de Down

Cine

- **Johnny palillo** (Johnny Stecchino). [Roberto Benigni](#) (1991)
- **El octavo día** (*Le huitième jour*). [Jaco van Dormael](#) (1996)
- **Todo por ella** (Jewel). [Paul Shapiro](#) (2000)
- **El cazador de sueños** (Basada en la novela homónima de [Stephen King](#), *Dreamcatcher*). [Lawrence Kasdan](#) (2003)
- **León y Olvido** (*León y Olvido*). [Xavier Bermúdez](#) (2004)
- **Vida y color** (*Vida y color*). [Santiago Taberner](#) (2005)
- **Las palabras de Vero** (Las palabras de Vero). [Octavi Masiá](#) (2005)
- **Desayuno En Plutón** (*Breakfast On Pluto*). [Neil Jordan](#) (2005)

Literatura

- **La niña que nunca creció** (*The child who never grew*), [Pearl S. Buck](#) (1950)
- **Los Bufones de Dios**, [Morris West](#)

- **Los ojos rotos** (relato incluido en *Modelos de mujer*), [Almudena Grandes](#) (1996)
- **María Caracolito**, [Pipo Pescador](#) (1997)
- **El mensaje de los pájaros**, [Joan Manuel Gisbert](#) (2001)
- **El cazador de sueños** (*Dreamcatcher*), [Stephen King](#) (2001)
- **Los libros de Pablo**, [Jordi Sierra i Fabra](#) (2003)
- **El partido de Reyes** (relato incluido en *Cuentos de Navidad*), [Manuel Rivas](#) (2003)
- **Los mejores amigos**, Rachel Anderson (2004)

Música

[Reynols](#)

Referencias

1. ↑ El síndrome de Down puede ser "heredado" (véase más adelante la sección de translocación) o "congénito" (que aparece durante el desarrollo del embrión, cuando se trata de una nueva mutación).
2. ↑ Flórez J. El tratamiento farmacológico del síndrome de Down. En: Síndrome de Down. IAMER, Madrid 1983, p. 209-228. Flórez J. Nuevos tratamientos. Revista Síndrome de Down 1999; 16: 49-51. o también, Leshin L. Nutritional supplements for Down syndrome; a highly questionable approach. www.ds-health.com.
3. ↑ Denver Conference (1960): A proposed standard system of nomenclature of human mitotic chromosomes. *Lancet* i: 1063-1065
4. ↑ "La formación de los gametos –óvulo u ovocito y espermatozoide–, el proceso de la meiosis y la formación de trisomías por no-disyunción", [Fundación Iberoamericana Down21](#) Consultada el 27/05/2007
5. ↑ 3,37% para el CMD, Josep M. Corretger et al (2005). Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Ed. Masson, para la Fundación Catalana del Síndrome de Down.
6. ↑ 2,06% en CMD, Josep M. Corretger et al (2005). Síndrome de Down: aspectos médicos actuales. Ed. Masson, para la Fundación Catalana del Síndrome de Down.
7. ↑ [Human Chromosome 21](#) Consultada el 26/05/2007
8. ↑ Pueschel SM. A historical viewpoint: Down Syndrome growing and learning. Down Syndrome. Human potentials for children series. Kansas City: Pueschel SM editor Canning, Murphy, Zaumer, Andrews and Mc Meel, Inc. 1981: 37-39.
9. ↑ La Virgen y el Niño de Andrea Mantegna (1430-1506). Museum of Fine Arts, George Nixon Black, Fund., Boston.
10. ↑ Pueschel SM. Síndrome de Down. Hacia un futuro mejor. Fundación Síndrome de Down de Cantabria. España: Masson. 1991: 31-36. No obstante, el hijo representado en dicho cuadro llegó a

Almirante de la marina británica (Sir George Cockburn), por lo que varios autores ponen en duda que padeciera el síndrome.

11. ↑ Sindoor SD. Down syndrome. A review of the literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1997; 84: 5279-5285.

12. ↑ El cretinismo es el nombre dado al retraso mental de causa tiroidea (déficit de hormonas tiroideas). La confusión es fruto de la alta prevalencia de casos de hipotiroidismo en los niños con SD.

13. ↑ Scheerenberger RC. A history of mental retardation. Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co. 1983: 56-58.

14. ↑ Shuttelworth: Mongolian imbecility. *Brit. Med. J.*, 2:661, 1909

15. ↑ Los [calmucos](#) son mongoles europeos del sur de Rusia.

16. ↑ Carnevale A. Aspectos genéticos del Síndrome de Down. I Ciclo de conferencias sobre Síndrome de Down. México: Instituto John Langdon Down 1973: 42-43.

17. ↑ Allen, Gordon, C.E. Benda, J.A. Böök, C.O. Carter, C.E. Ford, E.H.Y. Chu, E. Hanhart, George Jarvis, W. Langdon-Down, J. Lejeune, H. Nishimura, J. Oster, L.S. Penrose, P.E. Polani, Edith L. Potter, Curt Stern, R. Turpin, J. Warkany, and Herman Yannet (1961). "Mongolism (Correspondence)". *The Lancet* 1 (7180): 775.

18. ↑ Howard-Jones, Norman (1979). "On the diagnostic term "Down's disease"". *Medical History* 23 (1): 102-104.

19. ↑ Tomados de Josep M. Corretger et al (2005). Síndrome de Down: Aspectos médicos actuales. Ed. Masson, para la Fundación Catalana del Síndrome de Down, Siegfried M. Pueschel (2002) Síndrome de Down: Hacia un futuro mejor y Pilar Arranz Martínez (2002). Niños y jóvenes con Síndrome de Down. Egido Editorial.

20. ↑ **Fuente:** Series de porcentajes obtenidas en un amplio estudio realizado por el CMD (Centro Médico Down) de la [Fundación Catalana del Síndrome de Down](#), sobre 796 personas con SD. Estudio completo en Josep M. Corretger et al (2005). *Síndrome de Down: Aspectos médicos actuales*. Ed. Masson, para la Fundación Catalana del Síndrome de Down. [ISBN 84-458-1504-0](#). Pag. 24-32.

21. ↑ Freemam SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, HassoldTJ, Khoury MJ, Saker DM. Population based study of

congenital heart defects in Down syndrome. Am J Med Genet 1998; 80 (3): 213-7.

22. ↑ Comunicación anómala entre aurículas situada en la parte media del tabique

23. ↑ Comunicación anómala entre la aorta descendente y el tronco de la arteria pulmonar. Esta comunicación, normal en el estadio fetal, se cierra espontáneamente al nacimiento. Cuando esto no sucede se habla de Persistencia del Conducto Arterioso, PCA o Ductus Arterioso Persistente

24. ↑ Se trata de una malformación compleja en la que coinciden cuatro problemas: una CIV (**Comunicación Interventricular**), una obstrucción de la vía pulmonar, un crecimiento de la Aorta, acabalgada sobre los ventrículos, y una hipertrofia del ventrículo derecho.

25. ↑ McElhinney DB, Straka M, Goldmuntz E, Zackai EH. Correlation between abnormal cardiac physical examination and echocardiographic finding in neonates with Down syndrome. Am J Med Genet 2002 Dec 1; 113 (3): 238-41

26. ↑ Murdoch JC, Rodger JC, Rao SS, Fletcher CD, Dunnigan MG. Down`s syndrome: an atheroma-free model? Br Med J 1977; 2: 226-8

27. ↑ Buchin PJ, Levy JS, Schullinger JN. Down`s syndrome and the gastrointestinal tract. J Clin Gastroenterol 1986 Apr; 8(2): 111-4.

28. ↑ Josep M. Corretger et al (2005). Síndrome de Down: Aspectos médicos actuales. Ed. Masson, para la Fundación Catalana del Síndrome de Down. ISBN 84-458-1504-0.

29. ↑ Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología. Serie V, nº 4 2005. ISSN: 0210-3893, 73-82.

30. ↑ [Guía de manejo del síndrome de Down. Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria](#). Consultada el 12/05/2007

31. ↑ German, 1968

32. ↑ En realidad se han reportado tres casos de gestaciones en las que el padre era un portador de la trisomía, pero esas excepciones no han variado la idea general, en la medicina oficial, de que los varones

son infértiles: "Fertility in men with Down syndrome, a case report", Fertility and Sterility 2006;86:1765.e1-3. También en Zuhlke C, Thies U, Braulke I, Reis A, Schirren C. Down syndrome and male fertility: PCR-derived fingerprinting, serological and andrological investigations. Clin Genet 1994;46:324-6.(Hay que tener en cuenta que tres casos entre millones son una proporción que no permite extrapolar conclusiones generales)

33. ↑ Formación de las personas con SD: Para la autonomía y no para la dependencia. Flórez, J. Troncoso, M. V. y Dierssen, M. (1997)

34. ↑ Santoyo Velasco, C.(1991). Notas sobre la plasticidad del desarrollo psicológico y las interacciones tempranas. Revista Intercontinental de Psicología y Educación: VOL. 4, NO. 2, 175-183.

35. ↑ Oelwein (1995). Teaching Reading to Children with Down Syndrome: A Guide for Parents and Tacher.

36. ↑ Hines, S.&Benet, F. (1997). Eficacia de la intervención temprana en los niños con síndrome de Down. Revista Síndrome Down, 14: 5-10

37. ↑ Epstein, C.J. (2000). El futuro de la investigación biológica en el Síndrome de Down.

38. ↑ Cohen W. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision. Down Syndrome Quarterly. 1999; 4 (3).

39. ↑ Rondal, J., Perera, J., Nadel, L. (2000). Síndrome de Down. Revisión de los últimos conocimientos.

40. ↑ Programa de Salud basado en el elaborado por la [Federación Española del Síndrome de Down](#), según las recomendaciones del [Down Syndrome Medical Interest group \(DSMIG\)](#) y en el [Grupo de trabajo AEPap / PAPPS semFYC](#). Consultadas el 12/05/2007

Bibliografía

- Siegfried M. Pueschel (2002) Síndrome de Down: Hacia un futuro mejor, Ed. Masson [ISBN 1-55766-452-8](#).

- Down, J.H.L. (1886). [Observations on an ethnic classification of idiots](#). London Hospital. Clinical Lectures and Reports, 3: 259-262.

- Josep M. Corretger et al (2005). Síndrome de Down: Aspectos médicos actuales. Ed. Masson, para la Fundación Catalana del Síndrome de Down. [ISBN 84-458-1504-0](#).

Azucena Martínez Acebal, Joaquín Fernández Toral (1999). Síndrome de Down: Aspectos sociológicos, Médicos y Legales. [ISBN 84-86889-65-0](#).


- Pilar Arranz Martínez (2002). Niños y jóvenes con Síndrome de Down. Egido Editorial. [ISBN 84-95879-09-3](#).

Candel, I. Programa de Atención temprana. Intervención en niños con síndrome de Down y otros problemas del desarrollo. Ed. CEPE, Madrid, 1999.

Enlaces externos



En [Medline](#) se pueden encontrar artículos sobre el [Síndrome de Down](#).

 [Commons](#) alberga contenido multimedia sobre [Síndrome de Down](#).

[OMIM 190685](#)

[Federación Española de Síndrome de Down](#)

[Fundación Iberoamericana Down21](#)

[Reseña Histórica](#)

[Directory of Down syndrome Internet Sites](#)

[PROGRAMAS DE SALUD para adultos con síndrome de Down](#)

[Down Syndrome Medical Interest group \(DSMIG\)](#)

[Genetics Home Reference](#)

[Programa Español de Salud para personas con SD \(FEISD\)](#)

[Fundación Jérôme Lejeune](#)

Fundación John Langdom Down

Un breve ensayo literario sobre el síndrome de Down:

"Bienvenidos a Holanda"

Categorías: [Wikipedia: Artículos destacados](#) | [Discapacidad](#)