

## Hoja informativa

### Síndrome de down



Trastorno cromosómico asociado con un cromosoma 21 extra o con una trisomía efectiva para el cromosoma 21. Las manifestaciones clínicas incluyen hipotonía, baja talla, braquicefalia, fisura palpebral oblicua, epicanto, manchas de Brushfield en el iris, protrusión de la lengua, orejas pequeñas, manos cortas y anchas, clinodactilia del quinto dedo, pliegues de Simio, y DISCAPACIDAD INTELECTUAL de moderada a severa. Malformaciones cardíacas y gastrointestinales, marcado incremento en la incidencia de LEUCEMIA, y el desarrollo precoz de la ENFERMEDAD DE ALZHEIMER se asocian también a esta afección. Las características incluyen el desarrollo de un ENMARAÑADO NEUROFIBRILAR en neuronas y la deposición de una BETA PROTEÍNA AMILOIDE, similar a la que se observa en la ENFERMEDAD DE ALZHEIMER. (Traducción libre del original: Menkes, Textbook of Child Neurology, 5th ed, p213)

**Término del DeCS**



El 21 de marzo de 2017 se celebra el 12º aniversario del Día Mundial del Síndrome de Down. El tema de 2017 es: Habilitar a las personas con síndrome de Down para que puedan expresarse, ser escuchados e influir en la política y la acción del gobierno, con el fin de que se integren plenamente en las comunidades.

En diciembre de 2011, la Asamblea General designó el 21 de marzo Día Mundial del Síndrome de Down.

Con esta celebración, se quiere aumentar la conciencia pública sobre la cuestión y recordar la dignidad inherente, la valía y las valiosas contribuciones de las personas con discapacidad intelectual como promotores del bienestar y de la diversidad de sus comunidades. También quiere resaltar la importancia de su autonomía e independencia individual, en particular la libertad de tomar sus propias decisiones.

El acceso adecuado a la atención de la salud, a los programas de intervención temprana y a la enseñanza inclusiva, así como la investigación adecuada, son vitales para el crecimiento y el desarrollo de la persona.

### **Prevención**

Los expertos recomiendan la asesoría genética para personas con antecedentes familiares de síndrome de Down que deseen tener un hijo. El riesgo para las mujeres de tener un hijo con síndrome de Down se incrementa a medida que envejecen y es significativamente mayor entre mujeres de 35 años en adelante.

Las parejas que ya tienen un bebé con este síndrome tienen un mayor riesgo de tener otro bebé con el mismo trastorno.

Exámenes como la translucencia nucal, la amniocentesis o la muestra de vellosidades coriónicas se pueden llevar a cabo en el feto durante los primeros meses del embarazo para verificar si hay síndrome de Down. El American College of Obstetricians and Gynecologists (Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos) recomienda hacer exámenes de detección para síndrome de Down a todas las mujeres embarazadas, sin importar la edad.

### **Tipos de síndrome de Down**

Hay tres tipos de síndrome de Down. Por lo general no se puede distinguir entre un tipo y el otro sin observar los cromosomas porque las características físicas y los comportamientos son similares:

**Trisomía 21:** La mayoría de las personas con síndrome de Down tienen trisomía 21.1 Con este tipo de síndrome de Down, cada célula del cuerpo tiene tres copias separadas del cromosoma 21 en lugar de las 2 usuales.

**Síndrome de Down por translocación:** Este tipo representa a un pequeño porcentaje de las personas con síndrome de Down.1 Esto ocurre cuando hay una parte o un cromosoma 21 entero extra presente, pero ligado o “translocado” a un cromosoma distinto en lugar de estar en un cromosoma 21 separado.

**Síndrome de Down con mosaicismo:** Mosaico significa mezcla o combinación. Para los niños con síndrome de Down con mosaicismo, algunas de las células tienen 3 copias del cromosoma 21, pero otras tienen las típicas dos copias del cromosoma 21. Los niños con síndrome de Down con mosaicismo pueden tener las mismas características que otros niños con síndrome

de Down. Sin embargo, pueden tener menos características de la afección debido a la presencia de algunas (o muchas) células con la cantidad normal de cromosomas.

### **¿El Síndrome de Down podrá hacer las mismas actividades que otros niños?**

En muchas maneras importantes, son muy similares a otros niños. Tienen los mismos estados de ánimo y emociones, y les gusta aprender cosas nuevas, jugar y disfrutar la vida. Pueden ayudarlos brindándoles la mayor cantidad de oportunidades posible para que puedan hacer estas cosas. Lea y juegue con él, simplemente como lo haría con cualquier otro niño. Ayúdelo a vivir experiencias positivas con personas y lugares nuevos.

Los programas de intervención temprana pueden ayudar a los niños con síndrome de Down a desarrollar habilidades motoras, sociales y del lenguaje que les brindarán la mejor oportunidad de éxito. Como cualquier otra persona, niños, jóvenes y adultos con síndrome de Down deben ser parte activa en la comunidad y tener la posibilidad de participación en actividades acordes con su edad con los mismos derechos y obligaciones de cualquier persona.



### **¿Qué esperar de una persona con síndrome de Down?**

Aunque los avances científicos no han podido aún determinar la forma de evitar o corregir esta alteración cromosómica que da origen al síndrome de Down, si ha sido posible identificar y hacer cuadros médicos protocolarios que permiten un seguimiento adecuado de su salud lo cual ha incidido positivamente en el mejoramiento de la calidad de vida y la longevidad de las personas con síndrome de Down.

La estimulación temprana en todos los niños permite el desarrollo de destrezas múltiples. Los niños con síndrome de Down no son una excepción a ello, un buen programa de atención temprana se convierte en la herramienta perfecta que de la mano con la labor de padres y profesionales médicos (fonoaudiólogos, terapeutas y pediatras) facilita el desarrollo de habilidades sociales, físicas y cognitivas que permiten la inclusión en el aula regular cuando llegan a la edad de

escolarización.

A pesar de que su aprendizaje es más lento y presenta algunas características que deben tenerse en cuenta en el proceso de enseñanza, están comprobados los beneficios de la educación inclusiva para la formación de las personas con síndrome de Down. La inclusión educativa les permite desarrollar su autonomía y ampliar sus posibilidades de inclusión laboral en la vida adulta.

### **Adolescentes y adultos jóvenes con síndrome de Down en su transición hacia la adultez**

Cada vez son más los jóvenes y adultos jóvenes con síndrome de Down que logran alcanzar las mismas metas que otros jóvenes, como aprender a conducir y terminar la escuela secundaria. A medida que van ganando en independencia, los jóvenes con síndrome de Down consiguen trabajo, se mudan a viviendas grupales o individuales, o continúan estudiando, con frecuencia en centros de formación superior. Los adolescentes con síndrome de Down atraviesan los mismos cambios hormonales que cualquier otro adolescente. Los padres deben ayudarlos a desarrollar hábitos de higiene y cuidado

personal de manera independiente, a tomar conciencia sobre cuestiones de privacidad y a comportarse de manera adecuada. También deben recibir educación sobre la pubertad, la sexualidad, así como sobre las consecuencias de dicha actividad. Los hombres con síndrome de Down suelen tener un conteo de espermatozoides más bajo y generalmente no pueden concebir un hijo. Por el contrario, las mujeres tienen períodos menstruales regulares y pueden quedar embarazadas y llevar un embarazo a término. Por lo tanto, es aconsejable que los profesionales de la salud y las familias de los pacientes hablen con los adolescentes con síndrome de Down sobre métodos anticonceptivos y enfermedades de transmisión sexual.



## Investigaciones

[Estrategia educativa dirigida a incrementar la resiliencia en madres de niños con Síndrome de Down. Revista Cubana de Medicina General Integral. 2016; 35\(2\).](#)

[Caracterización del Síndrome de Down en la población pediátrica. Rev Ciencias Médicas, Pinar del Río. 2013; 17\(4\)](#)

[Estrategia educativa para el control y prevención del maltrato infantil dirigida a padres de niños con síndrome de Down. Rev Cubana Pediatr. 2011; 83\(1\).](#)

[La delfinoterapia en niños con síndrome Down atendidos en un círculo infantil especial. Rev Cubana Pediatr. 2008; 80 \(4\).](#)

[La experiencia paterna y su cambio de la cotidianidad en la crianza del hijo con síndrome de down. medellín-colombia 2013. Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría. 2015; 78 \(3\).](#)

[Musicoterapia aplicada a niños con síndrome de Down. Rev Cubana Pediatr. 2011; 83 \(2\).](#)

[Estrategia educativa dirigida a la familia para la promoción de salud en niños con Síndrome Down. Rev Cubana Med Gen Integr. 2013; 29\(4\).](#)

[Significado del nacimiento de un hijo\(a\) con Síndrome Down en un grupo de familias. Rev. Hosp. Psiquiátrico de la Habana. 2012;9\(1\).](#)

[Comparación de la capacidad rítmica en personas con discapacidad intelectual, síndrome de Down y personas sin discapacidad. Apuntes: Educacion Fisica y Deportes. abr-jun 2016; \(124\).](#)

[Epilepsia mioclónica en el síndrome de Down y en la enfermedad de Alzheimer. Neurología. March 2017; 32\(2\).](#)

[Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down. Revista Colombiana de Cardiología. 2017; 24\(1\).](#)

[Aumento de la mortalidad infantil en niños con síndrome de Down: Chile 1997-2013. Rev. méd. Chile. 2016; 144\(11\)](#)

[Variabilidad de las indicaciones en el diagnóstico prenatal del síndrome de Down. Rev. chil. obstet. ginecol. 2016; 81\(1\).](#)

[Niños y niñas nacidos con síndrome de Down: Historias de vida de padres y madres. Educare. 2015; 19\(1\).](#)



### Un fármaco podría mejorar la capacidad intelectual en síndrome de Down

El galato de epigalocatequina-3 (EGCG) más la estimulación cognitiva podrían mejorar las capacidades intelectuales en las personas con síndrome de Down. [Leer más](#)

### La mayoría de las familias aman a un niño con síndrome de Down

Las familias de los niños con síndrome de Down se enfrentan a dificultades, pero en líneas generales sus experiencias son positivas, sugiere un nuevo estudio. [Leer más](#)

### Síndrome de Down, un reto científico con posibilidades de intervenir

El Síndrome de Down se debe a la presencia de una copia extra del cromosoma 21, pero aún no se conocen los motivos por los que este cromosoma extra desemboca en una compleja gama de efectos, según los científicos, quienes sí creen que existe posibilidad de intervenir en el aprendizaje o defectos del corazón. [Leer más](#)

### Los enfermos con síndrome de Down desarrollan de forma distinta la enfermedad de alzhéimer

Un estudio muestra que la inflamación en el tejido cerebral de enfermos con síndrome de Down y alzhéimer es mucho mayor que en enfermos que sólo presentan alzhéimer. [Leer más](#)

### Presentan tres guías para facilitar la comunicación con personas con síndrome de Down con disfasia

DOWN ESPAÑA y Fundación Gmp, en colaboración con la Asociación Ayuda Afasia y la empresa 'Las palabras perdidas', han editado tres guías dirigidas a logopedas, familiares y empleadores con consejos y pautas específicas para cada uno de estos colectivos con el objetivo de facilitar la comunicación con las personas con síndrome de Down que presenten disfasia. [Leer más](#)



Inteligencia intrapersonal y desarrollo en las personas con síndrome de Down

### Bases de datos y fuentes consultadas

[ONU. Día Mundial del Síndrome de Down](#)

[ClinicalKey. Cómo cuidar a un bebé que tiene síndrome de Down](#)

[Medlineplus. Prevención](#)

[CDC. Tipos de síndrome de Down](#)

[FUNDOWN CARIBE. Qué esperar de una persona con síndrome de Down](#)

[NICHD. Síndrome de Down: preguntas frecuentes](#)

[Revista Síndrome de Down. Inteligencia intrapersonal y desarrollo en las personas con síndrome de Down](#)



**Elaborado por:**

**Grupo Gestión de Información en Salud**

**Centro Provincial Información de Ciencias Médicas Camagüey**

**2017**