

El Síndrome de Down

El síndrome de Down, también se conoce como Trisomía 21, la condición donde un material genético adicional ocasiona retrasos en la forma en la que un niño(a) se desarrolla mentalmente y físicamente. Esta condición afecta a 1 de cada 800 bebés.

Las características físicas y los problemas mentales asociados con el síndrome de Down pueden variar entre los niños(as). Mientras que algunos niños(as) con el síndrome de Down necesitan atención médica, otros llevan una vida muy saludable.

Aunque el síndrome de Down no puede prevenirse, puede ser detectado antes del nacimiento. Los problemas de salud en los casos del síndrome de Down pueden ser tratados y existen recursos comunitarios para ayudar a los niños(as) y a las familias que padecen esta condición.

¿Qué causa el síndrome de Down?

Normalmente, en el momento de la concepción, un bebé hereda la información genética de sus padres mediante 46 cromosomas: 23 provenientes de la madre y 23 del padre. En la mayoría de los casos del síndrome de Down el niño(a) recibe una cromosoma 21 adicional sumando un total de 47 cromosomas en lugar de 46. Este material genético adicional ocasiona las características físicas y los retrasos del desarrollo asociados al síndrome de Down. Aunque nadie sabe con certeza la razón por la que el Síndrome de Down ocurre y aunque no hay forma de evitar el error de cromosomas que lo ocasiona, los científicos saben que las mujeres que conciben a partir de los 35 años aumentan significativamente su riesgo de tener un bebé con esta condición. A los 30 años, por ejemplo, una mujer tiene una probabilidad de 1 en 900 casos de concebir un niño(a) con síndrome de Down. Esta probabilidad incrementa a 1 en 350 a los 35 años. A los 40 años, el riesgo es de 1 caso entre 100.

Cómo afecta el síndrome de Down a los niños(as)

Los niños con síndrome de Down suelen compartir características faciales como el rostro plano, los ojos orientados hacia arriba, orejas pequeñas y lengua más grande o sobresaliente. Tener un tono muscular deficiente, conocido como hipotonía, también es un rasgo característico de los niños(as) con el síndrome de Down. Los bebés en particular pueden que parezcan más débiles en su constitución física. Aunque esta característica tiende a mejorar con el tiempo, la mayoría de los niños(as) que padecen del síndrome de Down típicamente alcanzan importantes avances en su desarrollo – por ejemplo, sentarse, gatear y caminar – un poco más tarde que otros niños(as).

En el momento del nacimiento, los niños(as) con el síndrome de Down generalmente tienen un tamaño promedio, pero suelen crecer a un ritmo más lento y permanecen con una estatura menor que la de otros niños(as). En el caso de los infantes, el tener un tono muscular deficiente puede influir en problemas que tengan que ver con la capacidad de chupar o de alimentarse, así como padecer de estreñimiento y otros problemas digestivos. Los niños(as) un poco mayores pueden presentar problemas con el habla y con la capacidad de cuidarse a sí mismos a la hora de alimentarse, vestirse o ir al baño. El síndrome de Down afecta la habilidad de los niños(as) en diversas formas, pero la mayoría presentan discapacidad intelectual de leve a moderada. Los niños(as) con síndrome de Down pueden aprender y lo hacen, y son capaces de desarrollar habilidades a lo largo de sus vidas. Ellos(as) simplemente alcanzan sus metas a un paso diferente – por eso es muy importante no comparar a un niño(a) que padezca el síndrome de Down con otro niño(a) que no lo padezca, y tampoco es bueno compararlo entre otros(as) niños(as) que padezcan la condición.

Los niños(as) con el síndrome de Down tienen muchas habilidades y no hay forma de saber, en el momento en que hacen, de todo lo que serán capaces.

Pruebas médicas asociadas con el síndrome de Down

Mientras que algunos niños(as) con el síndrome de Down no tienen problemas de salud significativos, otros pueden padecer de trastornos médicos que requieren cuidado adicional. Por ejemplo, cerca de la mitad de los niños(as) que nacen con el síndrome de Down nacen con un defecto congénito del corazón.

Los niños(as) con el síndrome de Down también tienen un mayor riesgo de desarrollar hipertensión pulmonar, una condición grave que puede ocasionar un daño irreversible en los pulmones. Todos los infantes que padecen del síndrome de Down deben de ser evaluados por un cardiólogo pediatra.



Aproximadamente la mitad de los niños(as) con el síndrome de Down también tienen problemas con los oídos y la vista. La pérdida de la audición puede estar relacionada con la acumulación de líquido en el oído interno o con problemas estructurales en el oído. Los problemas de la vista generalmente incluyen ambliopía, conocido como ojo flojo, miopía o hipermetropía y un mayor riesgo de cataratas.

Tener consultas frecuentes con un audiólogo o un oftalmólogo son necesarias para detectar y corregir problemas antes de que afecten al lenguaje y las habilidades de aprendizaje.

Otras condiciones médicas que pueden ocurrir más frecuentemente en los niños(as) con el síndrome de Down incluyen problemas con la tiroides, anomalías con los intestinos, trastornos con convulsiones, problemas respiratorios, obesidad, un incremento en la vulnerabilidad frente a las infecciones y un riesgo más alto de parecer leucemia infantil. Los trastornos en la parte superior del cuello suelen aparecer y deben de ser evaluados por un doctor (los trastornos pueden ser detectados mediante rayos X de la espina dorsal-cervical). Afortunadamente, muchas de estas condiciones pueden tratarse médicamente.

Pruebas prenatales y diagnóstico

Existen dos tipos de pruebas prenatales para detectar el síndrome de Down en el feto: pruebas de evaluación y pruebas de diagnóstico. Las pruebas de evaluación calculan el riesgo de que un feto tenga el síndrome de Down, las pruebas de diagnóstico confirman si el feto padece la condición.

Las pruebas de evaluación son las más efectivas a nivel de costo y son fáciles de realizar. Pero debido a que no pueden confirmar definitivamente si el niño(a) padecerá del síndrome de Down, estas pruebas ayudan a los padres a decidir si las pruebas de diagnóstico son necesarias.

Las pruebas de diagnóstico tienen un 99 por ciento de certeza para detectar la presencia del síndrome de Down y otras anomalías en los cromosomas. Sin embargo, debido a que estas pruebas se realizan dentro del útero, están asociadas con un mayor riesgo de abortos y otras complicaciones.

Debido a esta razón, las pruebas de diagnóstico invasivas solamente se recomiendan en los casos de las mujeres mayores de 35 años, aquellas con una historia familiar de defectos genéticos y las mujeres que han tenido resultados anormales en las pruebas de evaluación.

Si usted no está segura de la prueba que necesita, en caso de ser necesario, su doctor o especialista en genética pueden ayudarle a analizar las ventajas y desventajas de cada una de ellas.

Las pruebas de evaluación

Las pruebas de evaluación incluyen:

Prueba de translucencia nuchal (nuchal translucency). Esta prueba, realizada entre las semanas 11 y 14 de embarazo, utiliza el ultrasonido para medir el espacio que existe entre los pliegues de los tejidos detrás del cuello en desarrollo del bebé. (Los bebés con síndrome de Down y otras deficiencias de los cromosomas tienden a acumular líquido en esta área, haciendo que este espacio parezca más grande). Esta medida conjuntamente con la edad de la madre y la edad en gestación del bebé pueden utilizarse para calcular las probabilidades que el bebé tiene de padecer el síndrome de Down. La prueba de la translucencia nuchal suele realizarse conjuntamente con un examen de sangre para la maternidad.

La prueba triple o cuádruple (también llamada prueba del marcador múltiple). Estas pruebas miden las cantidades de sustancias normales en la sangre de la madre. Tal y como su nombre implica, las pruebas triple incluye tres marcadores y las cuádruple incluye un marcador adicional y es más precisa. Estas pruebas generalmente se realizan entre la semana 15 y 18 de embarazo.

Prueba integrada. Esta prueba utiliza los resultados de las pruebas del primer trimestre (con o sin la prueba de translucencia nuchal), los exámenes de sangre y la prueba cuádruple del segundo trimestre para obtener resultados más precisos.

Ultrasonido genético. Un ultrasonido detallado se realiza generalmente entre la semana 18 ó 20, conjuntamente con los análisis de sangre para analizar el feto y comprobar si existen anomalías físicas asociadas al síndrome de Down.

Las pruebas de diagnóstico

Las pruebas de diagnóstico incluyen:

Prueba del vello coriónico (chorionic villus sampling, CVS). La prueba del vello coriónico, obtiene una pequeña muestra de la placenta, bien sea a través de la matriz o mediante una aguja insertada en el abdomen. La ventaja de esta prueba es que puede realizarse durante el primer trimestre de embarazo, entre las semana 8 y 12 de gestación. La desventaja de la prueba es que conlleva un riesgo más elevado de aborto espontáneo en comparación con la amniocentesis y presenta otras complicaciones.

Amniocentesis. Esta prueba, realizada entre la semana 15 y 20 de embarazo, obtiene una pequeña muestra del líquido amniótico a través de una aguja insertada en el abdomen. Las células pueden analizarse para confirmar la presencia de anomalías en los cromosomas. La amniocentesis tiene un pequeño riesgo de complicaciones como parto prematuro y aborto espontáneo.

Prueba de sangre percutánea del cordón umbilical (PUBS). Generalmente realizada después de las 20 semanas de embarazo, esta prueba utiliza una aguja para extraer una pequeña muestra de sangre del cordón umbilical del bebé. La prueba tiene un mayor riesgo que los riesgos asociados con la amniocentesis.

Después del nacimiento del bebé, si el doctor tiene sospechas sobre el síndrome de Down en base a las características físicas del infante, un cariotipo—una muestra de sangre o de tejido que demuestra los cromosomas agrupados por tamaño, número y forma— puede ser realizada para determinar un diagnóstico.

Cómo obtener ayuda

Si usted es padre o madre de un niño(a) con el Síndrome de Down, puede que al principio se sienta sobrecogido con sentimientos de pérdida, culpabilidad y miedo. Hablar con otros padres en su situación o con niños(as) que padecen el síndrome puede ayudarle a lidiar con la reacción inicial y encontrar formas de seguir hacia adelante. Muchos padres se han dado cuenta de que aprender todo lo posible acerca del síndrome de Down les ayuda a aliviar algunos de sus miedos.

Los expertos recomiendan inscribir los niños(as) con síndrome de Down en servicios de intervención temprana tan pronto como sea posible para que los terapeutas físicos, ocupacionales y del habla, así como educadores de la edad temprana de los niños(as) puedan ayudarle a trabajar con su hijo(a) para motivar y acelerar su desarrollo. Existen pocas instituciones en el país que ofrecen servicios de intervención temprana para los niños(as) que tienen discapacidades desde el nacimiento hasta los 3 años de edad, por ello consulte con su doctor o trabajador social para conocer las posibilidades de intervención que existen en el área. Hay estudios que indican que la “inclusión”, es beneficiosa tanto para los niños con síndrome de Down como para los otros niños(as).

Señores padres de familia, recuerden que cualquier decisión debe contar con su opinión, ya que usted es el mejor defensor de su hijo(a). Hoy en día, muchos niños(as) con el síndrome de Down van a la escuela y disfrutan muchas de las actividades que otros niños(as) disfrutan. Muchos han podido llevar una vida independiente como adultos. Y otros continúan viviendo con sus familias pero son capaces de mantener trabajos, alcanzando el éxito en su propia comunidad.

