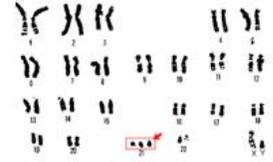


# SÍNDROME DOWN

El **síndrome Down** es un defecto de nacimiento (congénito) que se caracteriza por la presencia de una copia adicional, total o parcial, del cromosoma 21. Este material genético adicional causa las características físicas que presentan las personas con este síndrome. Un término médico que define el tener una copia o material extra de un cromosoma es 'trisomía', por lo que otro nombre para el síndrome Down es trisomía 21.



Fuente: Cortesía de la Familia



## CARACTERÍSTICAS COMUNES

Cada persona con síndrome Down es diferente, con una apariencia única, con rasgos propios de su familia, y habilidades particulares. No obstante, las personas con síndrome Down presentan ciertas características comunes tales como:

- Rostro aplanado
- Cabeza pequeña
- Cuello corto
- Párpados inclinados hacia arriba (fisuras palpebrales)
- Pequeñas manchas blancas en la parte de color del ojo (iris) denominadas «manchas de Brushfield»
- Orejas pequeñas o de forma inusual
- Lengua protuberante
- Manos y pies pequeños
- Un solo pliegue (línea) en la palma de la mano
- Dedos meñiques pequeños y a veces encorvados (inclinados) hacia el pulgar
- Tono muscular bajo o articulaciones flexibles
- Estatura baja

## CONDICIONES ASOCIADAS

Otras condiciones de salud que a menudo presentan o desarrollan las personas con síndrome Down son:

- Defectos cardíacos (aberturas en las paredes que dividen las cavidades del corazón)
- Defectos gastrointestinales (anomalías de los intestinos, del esófago y el ano)
- Problemas de la visión (miopía, hipermetropía y astigmatismo, cataratas)
- Pérdida de audición (pérdida auditiva conductiva, pérdida auditiva neurosensorial)
- Problemas de la columna vertebral (deformidad de la columna debajo de la base del cráneo)
- Problemas del sistema inmunológico (dificultad del cuerpo para combatir infecciones)
- Hipotiroidismo (la glándula tiroidea no produce o produce poca hormona tiroidea)
- Enfermedades de la sangre (leucemia, anemia y niveles altos de glóbulos rojos)
- Trastornos del sueño (patrones del sueño alterados, apnea obstructiva que provoca pausas en la respiración durante el sueño)
- Enfermedades de las encías y problemas dentales (dientes pueden tardar más en salir, algunos podrían faltar o salir virados)
- Epilepsia (convulsiones comúnmente durante los primeros 2 años de vida o después de los 30 años)
- Enfermedad celíaca (problemas intestinales cuando comen gluten)
- Sobrepeso y obesidad (mayor prevalencia en adultos y en mujeres)
- Envejecimiento prematuro, demencia, pérdida de memoria y deterioro del juicio en adultos.
- Discapacidad intelectual (aunque puede variar entre leve a severa, la mayor parte cae bajo la categoría de leve a moderada)

## CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Se conocen tres variaciones genéticas que pueden causar el síndrome Down:

- **Trisomía 21 clásica:** la persona tiene tres copias del cromosoma 21 en todas las células del cuerpo. Es la forma más común, ocurriendo aproximadamente en el 95% de los casos. Resulta de una división celular anormal durante el desarrollo del espermatozoide o del óvulo.
- **Trisomía 21 mosaico:** es una forma poco frecuente, ocurre en aproximadamente el 2% de los casos. Sólo algunas células de la persona tienen una copia adicional del cromosoma 21. Es el resultado de una división celular anormal después de la fertilización.
- **Trisomía 21 por translocación:** ocurre en aproximadamente 3% de los casos cuando parte del cromosoma 21 se une (transloca) a otro cromosoma antes o durante la concepción. La persona tiene las dos copias del cromosoma 21 y material genético adicional del cromosoma 21 unido a otro cromosoma.

Algunos padres tienen mayor riesgo de tener un bebé con síndrome Down. Los factores de riesgo incluyen:

- **Edad materna:** Los óvulos más antiguos tienen un riesgo mayor de presentar una división celular anormal. Por esta razón, el riesgo de tener un hijo con síndrome Down aumenta después de los 35 años. Estudios recientes sugieren que la edad paterna también podría ser un factor a considerarse.
- **Ser portadores de la translocación genética para el síndrome Down:** Tanto el padre como la madre puede ser el portador y transmitir la translocación a su bebé lo que resulta en un riesgo mayor de tener un bebé con síndrome Down.
- **Haber tenido un bebé con síndrome Down:** Los padres que ya han tenido un bebé con síndrome Down tienen un riesgo mayor de tener otro bebé con síndrome Down.

## DIAGNÓSTICO

Una mujer embarazada con riesgo de tener un bebé con síndrome Down puede hacerse un análisis de cromosomas utilizando su sangre la cual transporta el ADN del feto y se puede identificar el cromosoma 21 extra (detección de ADN fetal en la sangre materna). De ser positiva, se puede realizar una prueba más invasiva para obtener material genético del feto para confirmar el resultado. Entre éstas se encuentran: la muestra de vellosidades coriónicas, amniocentesis o muestra percutánea de sangre del cordón umbilical. Estas pruebas implican cierto riesgo para la madre y el feto, incluyendo un riesgo de aborto espontáneo. La prueba diagnóstica en el recién nacido es el estudio de los cromosomas o cariotipo.

## TRATAMIENTO

Dado que cada persona con síndrome Down es única, el tratamiento dependerá de sus necesidades particulares. La intervención temprana puede hacer una gran diferencia en la calidad de vida. Las personas con síndrome Down requieren el mismo cuidado médico de rutina que las personas que no tienen el síndrome. Además, se benefician de una actividad física regular y una vida social activa.

### Fuentes:

Alianza para la Prevención de Defectos de Nacimiento. *Síndrome Down*.

Asociación Americana del Embarazo. *Síndrome Down: Trisomía 21*.

Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). *Defectos de nacimiento*.

Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). *Síndrome Down*.

Institutos Nacionales de Salud. Eunice Kennedy Shriver. Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano. *Síndrome Down*.



### Para más información:

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, División Niños con Necesidades Médicas Especiales, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados, Departamento de Salud  
Tel: (787) 765-2929, extensiones: 4571/4587/4574 | E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov

Este material es exclusivamente para fines informativos, no debe utilizarse para el diagnóstico o tratamiento de ninguna condición médica. Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #5NU50DD004945-03-00 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión de los CDC.