

Que es el síndrome de Down

El síndrome de Down o trisomía 21 aparece como una entidad que es el resultado de una anomalía cromosómica por la que los núcleos de las células del organismo humano poseen 47 cromosomas en lugar de 46, perteneciendo el cromosoma excedente o extra al par 21.

Definición

Antes de explicar biológicamente lo que es el síndrome de Down, hemos de destacar que, si bien los niños, los jóvenes y los adultos con síndrome de Down pueden tener algunos problemas similares entre ellos, cada uno es un individuo dotado de plena dignidad humana, con personalidad y características distintas y únicas. Cada uno tiene el derecho a participar en la sociedad con toda la plenitud de que es capaz. Cada uno tiene el derecho a gozar de una plena salud, tanto en su vertiente física como psico-emocional, y por tanto el derecho a recibir los tratamientos médicos y las intervenciones psico-educativas que sus necesidades demanden.

El síndrome de Down o trisomía 21 aparece como una entidad que es el resultado de una anomalía cromosómica por la que los núcleos de las células del organismo humano poseen 47 cromosomas en lugar de 46, perteneciendo el cromosoma excedente o extra al par 21. Como consecuencia de esta alteración, existe un fuerte incremento en las copias de los genes del cromosoma 21, lo que origina una grave perturbación en el programa de expresión de muy diversos genes, no sólo los del cromosoma 21 sino los de otros cromosomas. Este desequilibrio génico ocasiona modificaciones en el desarrollo y función de los órganos y sistemas, tanto en las etapas prenatales como postnatales. Consiguientemente, aparecen anomalías visibles y diagnosticables; unas son congénitas y otras pueden aparecer a lo largo de la vida. El sistema más comúnmente afectado es el sistema nervioso y dentro de él, el cerebro y cerebelo; por este motivo, casi de manera constante la persona con síndrome de Down presenta, en grado variable, discapacidad intelectual.

Pese a la existencia común y constante de los tres cromosomas 21, el modo en que se desarrolla la acción de sus genes - lo que denominamos su expresión génica - varía en cada individuo. Por este motivo, el grado de afectación de los distintos órganos y sistemas es extraordinariamente variable. Esto hace que el número y la intensidad de las alteraciones orgánicas propias de cada persona pueda ser muy diferente. Esta realidad incluye a la discapacidad intelectual; al ser consecuencia de la patología cerebral derivada del desequilibrio en la expresión génica, las variaciones individuales de esta patología repercutirán en el grado y la manifestación de la discapacidad que, por tanto, habrá de ser considerada, evaluada y tratada de manera individual. Pero como la propia realidad cerebral y sus consecuencias - la personalidad, la inteligencia, la capacidad adaptativa - están fuertemente condicionadas por el influjo ambiental - educación, nutrición, bienestar -, y éste es también altamente variado para cada persona, el resultado final del funcionamiento vital del individuo con síndrome de Down es una condición que no es predecible en su inicio y es altamente influenciable en su desarrollo. Por otra parte, el desequilibrio génico opera sobre los órganos de forma altamente independiente. Esto significa, en primer lugar, que distintos individuos presentan distintas alteraciones orgánicas; y en segundo lugar, que la intensidad de la alteración en un órgano puede ser muy diferente de la que ocurra en otro órgano. Y aun dentro de un mismo órgano complejo como es el cerebro, la alteración puede diferir notablemente de unas áreas y núcleos a otras. Como ejemplo, el hecho de que el corazón pueda estar muy afectado no significa que el cerebro lo haya de estar en el mismo grado; o que rasgos faciales muy característicos signifiquen grave afectación del cerebro. Puede ocurrir, sin

embargo, que la mala función de ciertos órganos vitales - por ejemplo, corazón, tiroides - limitan la actividad del individuo y condicionen negativamente el desarrollo del cerebro y de sus funciones.

Incidencia, diagnóstico y formas de aparición

La incidencia de síndrome de Down es variable y oscila desde 1 por 660 hasta 1 por 1.000 ó más nacimientos vivos; esta variabilidad está siendo fuertemente condicionada por la decisiones que se toman tras el diagnóstico prenatal en forma de aborto voluntario. La incidencia es similar en las diversas etnias pero aumenta en función de la edad materna: 1:800 (30-34 años), 1:270 (35-39 años), 1:100 (40-44 años), 1:50 (mayores de 45 años). Sin embargo, la mayoría de los niños con síndrome de Down nacen de madres menores de 30 años, por ser la edad en que suele haber más embarazos. Aunque existen signos orientativos de síndrome de Down en el análisis ecográfico realizado durante el embarazo, el diagnóstico prenatal definitivo exige la realización de amniocentesis o de biopsia de las vellosidades corioideas para poder realizar el cariotipo de células fetales. Si no ha habido diagnóstico prenatal, el diagnóstico en el momento del parto se realiza inicialmente sobre la base de los signos y rasgos físicos, y debe ser siempre confirmado mediante la realización del cariotipo. Los principales signos físicos quedan señalados en la tabla 1.

Trisomía simple. Aproximadamente, el 95 % de los casos con síndrome de Down presenta trisomía simple del par 21; esto significa que todas las células del organismo poseen las 3 copias completas del cromosoma 21. suele deberse al proceso de no disyunción (no separación) de los cromosomas homólogos en las células germinales (el óvulo con mayor frecuencia que el espermatozoide) en el momento de la meiosis I o meiosis II. En mujeres de menos de 30 años, el riesgo de volver a tener un hijo con síndrome de Down es del 0,5 %; en las mayores de 30 años, el riesgo viene a ser el que corresponde al grupo de edad.

Translocación. En alrededor del 3,5 % de los casos con síndrome de Down se debe a la presencia de una translocación no equilibrada, generalmente entre los cromosomas 14 y 21. El óvulo o el espermatozoide aporta un cromosoma 21 completo más el trozo adherido a otro cromosoma, y la célula germinal de la pareja aporta un cromosoma 21. En la concepción el resultado final será la presencia de dos cromosomas 21 más una tercera porción del 21. Es muy frecuente que el fenotipo de la persona con SD por translocación tenga características similares a las de la trisomía simple porque el trozo translocado suele corresponder a la porción más distal del cromosoma en donde se acumulan los genes que más contribuyen al fenotipo propio del síndrome de Down (región 21q22.2-q22.3). Cuando el cariotipo revela la presencia de translocación es preciso practicar cariotipos a los padres para conocer cuál de ellos es el portador de la translocación. Si lo es la madre, el riesgo de tener otro hijo con síndrome de Down es del 12 %; si lo es el padre, el riesgo es del 1,2 %.

Mosaicismo. Aparece en el 1-2 % de los casos con síndrome de Down. El individuo presenta dos líneas celulares en su organismo, una con trisomía 21 completa y la otra normal; suele deberse a una no disyunción durante las primeras divisiones celulares post-concepción. La proporción en que estas dos líneas se presentan varía mucho de un individuo a otro. Cuanto mayor sea la proporción de la línea normal, mayor será la probabilidad de que el individuo presente menos rasgos propios del síndrome de Down, de que la discapacidad intelectual sea más leve, y de que tenga menos complicaciones médicas.

Consideramos de extraordinaria importancia la acción orientadora y asesora que reciben los padres en el momento del diagnóstico, sea en la fase prenatal o en el momento del nacimiento; y no sólo por lo que atañe a su contenido sino también a la forma en que se les proporciona. Porque de la información que reciben y del modo en que se les orienta va a depender en buena parte el arranque inicial de su acción como padres; primero para aceptar el hijo sin reservas, y después para actuar con vigor y decisión en su acción cuidadora.

Si desea más información sobre la biología del síndrome de Down, consulte: www.down21.org