

Mi hijo con síndrome de Down. Nuevos Padres – Primeras preguntas

El síndrome de Down

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es una alteración genética que se produce por la presencia de un cromosoma extra o una parte de él. El cromosoma es la estructura que contiene el ADN. Las células del cuerpo humano tienen 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. Uno de estos pares determina el sexo del individuo, los otros 22 se numeran del 1 al 22 en función de su tamaño decreciente. Las personas con síndrome de Down tienen tres cromosomas en el par 21 en lugar de los dos que existen habitualmente; por ello este síndrome también se conoce como trisomía 21.

"Nos gustaría que los médicos no hablaran tanto de los aspectos técnicos (el genoma, la trisomía), que a los padres les bajan la moral, sino que los obviarán o explicaran de forma más sencilla".

Vicente (Córdoba, España)

¿Por qué ocurre?

Esta alteración congénita se produce de forma espontánea, sin que exista una causa aparente sobre la que se pueda actuar para impedirlo. Se produce en todas las etnias, en todos los países, con una incidencia de una por cada 750 concepciones en el mundo. Únicamente se ha demostrado un factor de riesgo, la edad materna y, de manera muy excepcional, un 1% de los casos se produce por herencia de los progenitores.

¿Puede curarse el síndrome de Down?

El síndrome de Down no es una enfermedad y por tanto no puede curarse. Es una alteración en el equilibrio genético que altera el funcionamiento normal del organismo, ocasionando un desarrollo más lento. Sin embargo, las habilidades y destrezas de vuestro hijo no dependerán únicamente de los factores genéticos, sino también de la estimulación y apoyo que reciba desde

su nacimiento. Esta estimulación, que se conoce como atención temprana, es la única terapia que ha demostrado ser efectiva.

¿Cómo sabemos qué grado de síndrome de Down tiene nuestro hijo?

Existe la creencia de que hay diferentes grados o niveles de síndrome de Down. Esto es completamente erróneo. Lo que ocurre es que las características genéticas de la trisomía 21 provocan una alteración diferente en cada persona en las áreas cognitiva (conciencia de sí mismo y su entorno), motora (movimiento) y lingüística.



Dependiendo de cómo sea esta alteración, así serán las aptitudes innatas de la persona con síndrome de Down, lo que explica por qué existen diferencias entre ellas.

¿Cómo será nuestro bebé?

Como todos los bebés demandará una serie de cuidados físicos y atenciones: alimentación, cambio de pañales, horas de sueño, confort, y grandes dosis de cariño. Tendrá muchos rasgos físicos propios de vuestra familia además de los característicos de las personas con síndrome de Down. La discapacidad será sólo una característica más de vuestro hijo. Su personalidad, aficiones, ilusiones y proyectos serán los que verdaderamente le definan como persona.

"Cuando nació mi hija tuve el apoyo de una madre que había pasado por lo mismo. Me daba consejos, me escuchaba, sabía lo que yo necesitaba oír".

Almudena (Madrid, España)

¿Cuál será su esperanza media de vida?

Los avances en la investigación, así como la prevención de los problemas médicos asociados al síndrome de Down, han logrado que las personas con trisomía 21 hayan alcanzado una esperanza media de vida actual de sesenta años.

Causas

¿Es culpa nuestra? ¿Podíamos haberlo prevenido?

No. Esta discapacidad intelectual se produce de manera aleatoria en una de cada 750 concepciones que se producen en el mundo. Debéis sentirlos tranquilos ya que no ha sido culpa vuestra ni podíais haberlo evitado.

¿Podemos hacer algo para ayudar a nuestro bebé?

Como padres podéis ayudar a vuestro bebé para que supere muchas de sus limitaciones ya que el desarrollo del cerebro humano no depende únicamente de los genes, sino del ambiente en que se desenvuelve y de la actividad que realiza. La estimulación desde su nacimiento así como el control y seguimiento de su salud le proporcionarán una buena calidad de vida.

"Las madres necesitan un apoyo fuerte, porque se sienten culpables y en general se enfrentan a un cóctel de sentimientos. Toda la familia tiene que apoyarlas".

Alberto (México DF, México)

Diagnóstico

El diagnóstico antes del parto

Los médicos realizan varias pruebas antes de confirmar el diagnóstico de síndrome de Down. En primer lugar hacen un cribado (análisis de sangre de la madre y ecografía del bebé) para determinar el riesgo de síndrome de Down. Con los resultados y atendiendo a la edad materna,

establecen un cálculo de probabilidades que no es definitivo. Para obtener un diagnóstico certero se requerirán pruebas concluyentes adicionales como la amniocentesis.

¿En qué consisten estas pruebas médicas?

En el primer trimestre del embarazo se realiza un cribado que incluye el examen ecográfico, prestando especial atención al pliegue cutáneo del cuello del feto, y un análisis de sangre de la madre en el que se analiza la fracción beta de la hCG (gonadotropina coriónica humana) y de la proteína A plasmática asociada al embarazo (PAPP-A). En el segundo trimestre se realizan diferentes análisis de sangre a la madre (pueden variar los protocolos entre unos centros y otros), determinando la alfafetoproteína (AFP), el estriol libre, la gonadotropina coriónica humana (hCG) total o, con menor frecuencia, la inhibina A. Es lo que conocemos como triple o cuádruple screening. Además, en esta fase los datos ecográficos son más completos. Ninguna de estas pruebas conlleva riesgo de aborto. Los resultados obtenidos se combinan con la edad materna y la semana de gestación para cuantificar las probabilidades de que el hijo concebido tenga síndrome de Down. Es decir, estas pruebas ofrecen indicios de riesgo pero no diagnostican el síndrome de Down.

¿Qué es la amniocentesis?

Es una prueba médica que se realiza alrededor de la semana dieciséis del embarazo. Consiste en el análisis de una pequeña muestra del líquido amniótico que rodea al feto, extraída mediante una punción en el vientre dirigida por ecografía. Es la prueba de confirmación prenatal más común para el diagnóstico de trastornos genéticos como el síndrome de Down. Otra posible prueba es la biopsia de vellosidades coriónicas (BVC), que analiza el tejido placentario entre las semanas 10 y 13 del embarazo. Proporciona el diagnóstico antes que la amniocentesis, pero comporta mayor riesgo de aborto. Ambas pruebas implican cierto riesgo de aborto espontáneo, mayor en la BVC, por lo que se realizan únicamente a aquellas embarazadas cuyas pruebas de cribado muestran un alto riesgo de que el feto tenga síndrome de Down.

El diagnóstico después del parto

El diagnóstico después del nacimiento se basa en los datos que proporciona la exploración clínica y se confirma posteriormente mediante el cariotipo, un análisis de cromosomas que ratificará si existe ese cromosoma extra en el par 21. Es extremadamente raro que este análisis



pueda fallar, por tanto, debemos considerarlo un resultado definitivo de identificación de síndrome de Down.