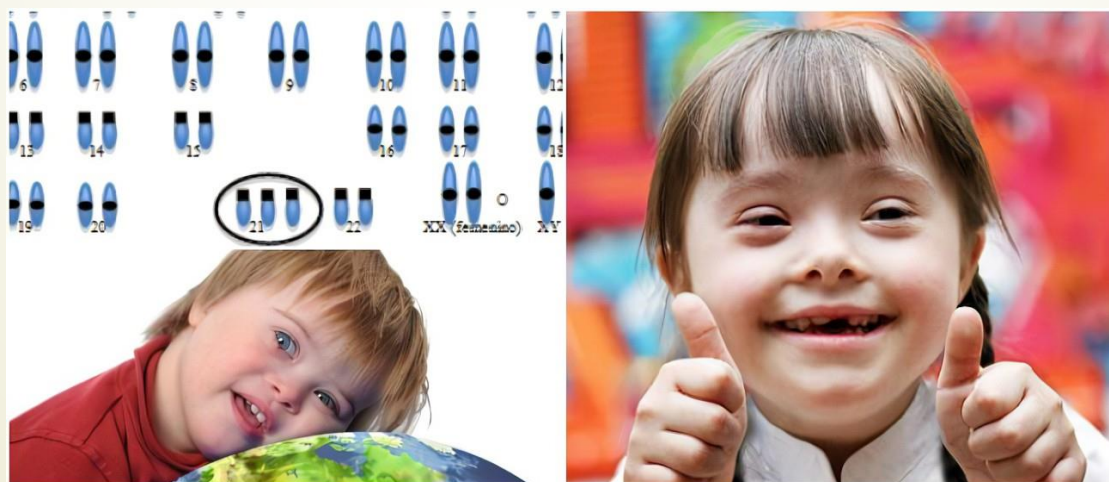


TRISOMIA 21.



CONCEPTO:

es una afección genética causada por un error en el proceso que replica y luego divide los pares de cromosomas durante la división celular, error que lleva a heredar una copia extra total o parcial del cromosoma 21 de uno de los progenitores. Ese ADN cromosómico extra causa las discapacidades intelectuales y las características físicas del síndrome de Down, que varían de una persona a otra.



EPIDEMIOLOGIA:

Más que 90% de los casos del Síndrome de Down están causado por la trisomía 21. Cuando el óvulo y el espermatozoides unen para formar el óvulo fertilizado, tres (en lugar de dos) cromosomas 21 son presentes. Como las células dividen la extra cromosoma está repetido en cada célula.



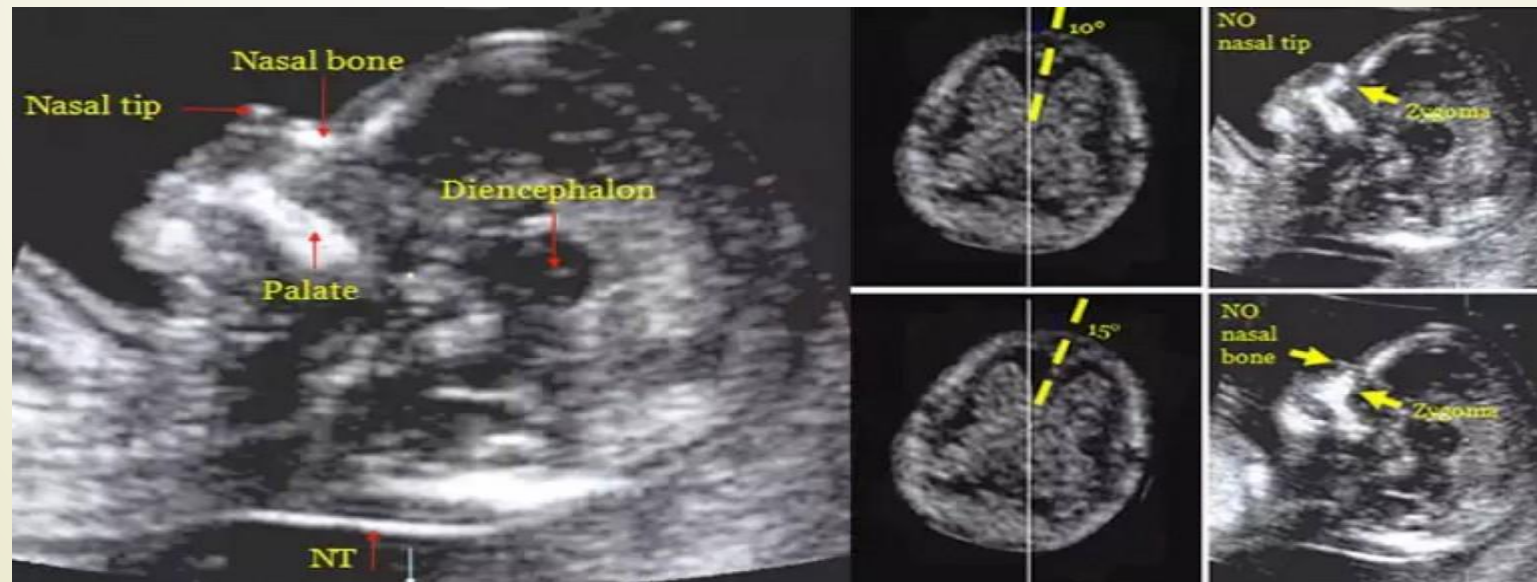
SIGNOS Y SINTOMAS:

- Cara redondeada.
- Reducción general del tamaño de las extremidades superiores (especialmente manos y dedos).
- Surco pronunciado entre el primer y segundo dedo del pie.
- Tono muscular restringido.
- Miastenia (debilidad muscular).
- Ojos más pequeños y en forma de almendra.
- Boca, nariz y cabeza más pequeñas.
- Macroglosia (agrandamiento del lengua).
- Las denominadas manchas de campo de matorrales, manchas blancas del iris (peculiaridades del pigmento del iris).
- Cabeza y cuello acortados.
- Maduración lenta del aparato locomotor.
- Protuberancia de la lengua (desplazamiento hacia adelante de la lengua).
- Desórdenes de ansiedad.
- Trastorno de Déficit de Atención.
- Deterioro del juicio.
- Depresión.
- Reacciones emocionales exageradas.
- Problemas de aprendizaje.
- Desarrollo lento del lenguaje.

DIAGNOSTICO:

-La técnica de DGP permite detectar una trisomía 21 (entre otras alteraciones) y por tanto seleccionar aquellos embriones no portadores.

-Un test, que se realiza mediante un análisis de sangre, permite identificar la presencia de la trisomía 21, por lo que evita pruebas invasivas como la amniocentesis.



PREVENCIÓN:

- ▶ El síndrome de Down, también conocido como trisomía 21, no se puede prevenir. Los problemas de salud que pueden acompañar a este síndrome se pueden tratar, y hay muchos recursos disponibles para ayudar tanto a los niños afectados por este síndrome como a sus familias.



TRATAMIENTO:

- ▶ No existe un tratamiento estándar y único para el síndrome de Down. Los tratamientos dependen de las necesidades físicas e intelectuales de cada individuo, así como de sus destrezas y limitaciones personales.



CRECIMIENTO Y DESARROLLO:

La mayoría de niños con síndrome de Down logran desenvolverse sin problema, realizando todo tipo de actividades como correr, manejar bicicleta, leer, escribir y comunicarse. Sin embargo, se puede estimular sus habilidades para lograr un mayor potencial.



COMO AFECTA EN SU FAMILIA.

- ▶ La llegada del síndrome de Down a la familia supone, de forma inevitable, un impacto general que no solamente afecta a los padres que reciben la noticia del diagnóstico de su hijo, sino a todos los miembros integrantes del sistema familiar.



COMO AFECTA EN LA SOCIEDAD:

- El impacto del síndrome de Down en la dimensión económica dista mucho de estar compensada por las ayudas sociales a las que tiene acceso. La participación en el mercado laboral es escasa y precaria, y pocas veces suficiente para lograr la autonomía a lo largo de la vida.



CUIDADOS ESPECIALES:

Estos chicos tienen unas facilidades de aprendizaje que hay que saber aprovechar para que el proceso de enseñanza de lectura y escritura sea productivo. Se comparte la evidencia de que los síndrome de Down aprenden mejor a través de dibujos y estimulaciones visuales, asociando primero el sonido de la palabra a la figura y poco a poco ir haciendo puente con la forma escrita de la misma.



CUIDADOS DE ENFERMERIA:

- Perfil tiroideo anual.
- Audiometría anual.
- Examen general físico y neurológico.
- Alimentación.
- Preguntar a mama sobre presencia de apnea obstructiva.
- Tamiz auditivo.
- Realización de valoración periódica.





Bibliografía:

<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>

