



Nombre del Alumno: Andrea Citlali Maza López

Nombre del tema: Síndrome de Down

Parcial: segundo

Nombre de la Materia: Pediatría

Nombre del profesor: Dr. Miguel Maza López

*Nombre de la Licenciatura: medicina humana
sexto semestre*

San Cristóbal de las casas, Chiapas, 28 de abril del 2023

La trisomía 21, mejor conocida como síndrome de Down debe su nombre al Dr. John Langdon Hayden Down quien en 1866 mientras trabajaba como director del Asilo para Retrasados Mentales de Earlswood en Surrey, Inglaterra, estudio a sus paciente minuciosamente a sus pacientes, publica en London Hospital Reports, un articulo que explicaba y presentaba una serie de descripciones sobre un grupo de pacientes con discapacidad intelectual que mostraban características físicas muy semejantes.

Durante la primera mitad del siglo XX, los niños con síndrome de Down eran frecuentemente institucionalizados ya menudo considerados "incurables". Sin embargo, con el avance de la investigación médica y la comprensión de la genética humana, se han producido cambios importantes en la manera en que se percibe a las personas con síndrome de Down.

En la década de 1950, el genetista Jérôme Lejeune descubrió que el síndrome de Down era causado por una trisomía del cromosoma 21, lo que significa que las personas con síndrome de Down tienen tres copias de este cromosoma en lugar de dos. Esto explicó la razón por la que las personas con síndrome de Down tienen ciertas características físicas y cognitivas distintivas.

Posteriormente se produjo un cambio en la forma en que se trataron a las personas con síndrome de Down. En lugar de ser institucionalizadas, se comenzó a fomentar su integración en la sociedad y su inclusión en la educación y el empleo. También se produjo un aumento en la investigación sobre el síndrome de Down, lo que llevó a importantes avances en el tratamiento y la atención médica.

En la década de 1980, se realizó un importante avance en la atención médica para las personas con síndrome de Down con la introducción de pruebas prenatales para detectar la trisomía del cromosoma 21 durante el embarazo. Esto permitió a las mujeres tomar decisiones informadas sobre si seguir adelante con un embarazo en el que se había detectado el síndrome de Down.

En el siguiente ensayo se prevé explicar sobre las características de este síndrome, como lo son su definición, etiopatogenia, características clínicas, causas y factores de riesgo, así como los estudios para el diagnostico prenatal mencionando las diferentes técnicas, su confiabilidad y riesgos, sus consideraciones éticas, el pronostico de las personas que presentan esta mutación genética y los avances en la investigación y manejo de vanguardia para mejorar la calidad de vida de estas personas.

Síndrome de Down

El síndrome de Down (trisomía 21) es una enfermedad causada por una anomalía cromosómica en el par 21, en el cual, en vez de presentarse dos cromosomas encontramos una copia adicional de este.

Etiopatogenia y causas

En el 95% de casos, el SD se produce por una trisomía del cromosoma 21 debido generalmente a la no disyunción meiótica en el óvulo. Aproximadamente un 4% se debe a una traslocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico que normalmente es el 14 o el 22. Ocasionalmente puede encontrarse una traslocación entre dos cromosomas 21. Por último, un 1% de los pacientes presentan un mosaico, con cariotipo normal y trisomía 21.

Los estudios muestran que hay tres tipos de cambios cromosómicos que pueden causar el síndrome de Down.

Trisomía 21 completa. En este caso, un error durante la formación del óvulo o del espermatozoide hace que uno de los dos tenga un cromosoma extra. Por lo tanto, luego de que el óvulo y el espermatozoide se unen, las células resultantes también tendrán tres copias del cromosoma 21.

Trisomía 21 mosaico. Las células del cuerpo no son exactamente iguales. En alrededor del 1% de los casos de síndrome de Down, la mayoría de las células del cuerpo tienen el cromosoma extra, pero algunas no lo tienen. A esto se le llama "mosaicismo".

Trisomía 21 por translocación. En este tipo de cambio cromosómico, las células tienen solo una parte de la copia extra del cromosoma 21. La parte extra del cromosoma "se pega" a otro cromosoma y se transmite a otras células a medida que las células se dividen.

Características clínicas

Los recién nacidos afectados tienden a ser tranquilos, rara vez lloran y presentan hipotonía. La mayoría tiene un perfil facial plano (en particular, aplanamiento del puente nasal), pero algunos no tienen características faciales evidentemente inusuales al nacer y luego desarrollan rasgos faciales típicos más notables durante la lactancia. Son frecuentes el occipital aplanado, la microcefalia y piel redundante alrededor de la nuca. Los ojos presentan una forma oblicua hacia arriba, y suele haber pliegues epicánticos en los ángulos internos. Pueden observarse manchas de Brushfield (manchas grises o blancas que remedan granos de sal alrededor de la periferia del iris). La boca a menudo se mantiene abierta con una lengua prominente y con surcos, que puede carecer de la fisura central. Las orejas suelen ser pequeñas y redondeadas.

Las manos son a menudo cortas y anchas, y a menudo tienen un pliegue palmar transversal único. Los dedos suelen ser cortos, con clinodactilia (curvatura) del quinto dedo, que con frecuencia tiene solo 2 falanges. Los pies pueden tener una amplia separación entre el

primer y segundo dedo (signo de la sandalia), y a menudo hay un pliegue plantar que se extiende hacia atrás por el pie.

Factores de riesgo

Edad materna: puesto que al envejecer los óvulos hay un riesgo más alto de alteración en la división en los cromosomas.

Niños previos con el Síndrome de Down: las parejas con un hijo que presenta este síndrome tienen el riesgo aumentado (1%) de tener un segundo hijo con este síndrome.

Un padre portador: Padres quienes son portadores de translocación genética por el Síndrome de Down tienen un riesgo aumentado dependiendo del tipo de la translocación.

Diagnóstico prenatal

La única forma de realizar el diagnóstico prenatal de Síndrome de Down en la etapa prenatal es mediante estudios invasivos como los la biopsia de vellosidades coriales, amniocentesis o cordocentésis que consiste en la obtención de vellosidades coriales para estudio citogenético o molecular, esta técnica presenta Pérdida fetal: existe un riesgo similar al de la amniocentesis cuando la BVC se realiza por parte de un operador experimentado, que sería del 0.2%. Corioamnionitis: muy rara después de BVC con una incidencia $< 1/1000$. RPM: muy rara después de BVC transcervical, casi no hay clínica por la cantidad escasa de líquido amniótico en una edad gestacional temprana. Su incidencia es $< 1/1000$. Hematoma placentario: de escasa relevancia cuando no es masivo o retrocorial. Debe documentarse su existencia cuando existe un hematoma previo al procedimiento. Despegamiento corial: de escasa relevancia cuando no es masivo. Debe documentarse su existencia previa al procedimiento - Muestra insuficiente o inadecuada: se debería monitorizar el centro y el laboratorio ya que la tasa de "noresultado" debe ser inferior al 1% y la realización de cariotipo a partir de cultivos celulares de vellosidades coriales, amniocitos o células periféricas fetales. Estos estudios teniendo una precisión mayor del 99%.

La presencia de marcadores ultrasonográficos sospecha de cromosopatías se deben de explorar detalladamente todas las estructuras fetales. Los siguientes hallazgos ecográficos sugieren la presencia de SD: Pliegue nuchal mayor de 6mm, ventrículos cardíacos (ventriculomegalia) o enfoque intracardiaco ecogénico (EICF), quiste del plexo coroideo, pielectasia bilateral, intestino hiperecogénico, acortamiento de huesos largos (húmero o fémur), por ultrasonido, en las semanas 15 a 20 (por debajo del percentil 5 para la edad gestacional), retraso del crecimiento intrauterino simétrico temprano, defectos estructurales fetales mayores, arteria umbilical única

Valoración integral del paciente con Síndrome de Down, acompañamiento y terapias de intervención temprana y cuidados médicos especializados.

Como parte del manejo se incluye el apoyo, la orientación familiar, así como el asesoramiento genético.

Etapa fetal: El feto con trisomía 21 puede ser tratado como cualquier otro feto con cariotipo normal. La operación cesárea será por indicación obstétrica. Si las alteraciones fetales requieren de manejo especial, debe atenderse en un centro de atención de tercer nivel.

La resucitación neonatal no está contraindicada, aún ante la presencia de múltiples alteraciones detectadas en estudios prenatales, se debe proporcionar el manejo de apoyo y soporte necesarios. Cabe señalar que el evaluar la condición del recién nacido es necesaria para definir el nivel de atención neonatal especializada que se requiera.

Recién nacidos: Todo recién nacido con síndrome de Down se debe realizar una evaluación cardiovascular minuciosa, en muchos casos con defectos cardiacos congénitos no es posible auscultar soplos o ruidos anormales por lo que como parte de la evaluación se debe tomar una radiografía de tórax, un electrocardiograma y de ser posible, un eco cardiograma; hay que evaluar la función y estructuras ocular, audiológica, tiroidea y hay que tener seguimiento periódico de corazón, tiroides, cavidad oral y función visual y auditiva.

Lactancia materna: Es muy importante vigilar el amamantamiento de la madre de un niño con síndrome de Down, pues muy probablemente la madre tenga que bombear la leche con su mano hacia la boca de su hijo, cuando la succión es débil.

Es especialmente necesario enseñar a la madre técnicas de amamantamiento y extracción manual, almacenamiento y conservación de la leche, además de brindarle un soporte emocional importante. Se debe mantener la lactancia materna exclusiva los primeros seis meses de vida y después combinarla con otros alimentos hasta avanzado el segundo año de vida, estableciendo destete cuando la madre y el niño lo decidan, tomando en cuenta la situación psicológica de este binomio.

Primer año: Control del crecimiento y desarrollo con gráficas específicas para niños mexicanos con Síndrome de Down. Nutrición: La base fundamental de la alimentación es la leche materna, acompañada de una ablactación posterior a los seis meses, iniciada en forma adecuada. Esquema normal de inmunizaciones.

1 a 12 años: Control del crecimiento y desarrollo, evaluación anual: Cardíaca Oftalmológica Auditiva Función tiroidea Función gastrointestinal Neurológica, indagar apnea obstructiva, exploración de la articulación atlanto-axoidea, valoración ortopédica de la marcha, valoración por estomatología: medidas profilácticas habituales, vigilar desarrollo de leucemia, valorar eficiencia del programa de estimulación temprana, Vigilar problemas de conducta.

12 a 24 años: Control anual: Cardíaco Oftalmológico Auditivo Estomatológico Ortopédico Endocrino (tiroideo y sexual) Neurológico P Investigar obstrucción respiratoria y apnea del sueño P Valorar problemas de conducta P Vigilar desarrollo de neoplasias y leucemias.

Adultos mayores de 25 años: Control anual: Cardíaco Oftalmológico Auditivo Estomatológico Ortopédico Endocrino (tiroideo y sexual) Neurológico, vigilar: apnea obstructiva, obesidad y ejercicio físico, desarrollo de neoplasias y cambios de conducta.

La fisioterapia como área de la salud que estudia el movimiento corporal y enfoca sus esfuerzos en el mantenimiento, prevención o recuperación de las capacidades motrices adquiere un papel fundamental para atender a las personas con Síndrome de Down a quienes se les afecta especialmente el tono y la fuerza muscular, los reflejos, la fuerza, el equilibrio, el desarrollo psicomotor.

También se recomienda la terapia de habla y lenguaje, puesto que los niños con síndrome de Down suelen aprender a hablar más tarde que sus pares.

Consideraciones éticas

El diagnóstico prenatal, lejos de llevar a un enfoque terapéutico, está conduciendo, en un gran número de casos, al aborto eugenésico de niños con síndrome de Down, amparándose en la Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo. Y esta práctica eugenésica es contraria al Artículo 5, Igualdad y No discriminación de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad de la ONU5 en la que se afirma que “Los Estados partes deberían hacer frente a la estigmatización basada en formas modernas de discriminación, como las políticas de detección prenatal selectiva que son contrarias al reconocimiento de que todas las personas tienen el mismo valor”

Pronostico

El proceso de envejecimiento parece estar acelerado, pero la mayoría de los niños con síndrome de Down sobreviven hasta la edad adulta. La esperanza media de vida es de unos 60 años, y algunas personas afectadas viven hasta los 80 años.

Avances en la investigación y manejo de vanguardia

Los avances de la medicina han permitido conocer y controlar las enfermedades (físicas) más frecuentes en el síndrome de Down, se han creado programas de salud para prevenirlas y se ha conseguido un considerable aumento de la esperanza de vida de este colectivo. Estos hechos han llevado a una mayor participación social como lo son la inclusión laboral, escolar y social de estas personas, además del inicio de la vida independiente.

Conclusión

El síndrome de Down es una condición genética que se debe a la presencia de una copia adicional del cromosoma 21, lo que resulta en una variedad de características físicas y cognitivas únicas, su diagnóstico puede hacerse antes del nacimiento a través de pruebas prenatales, o después del nacimiento mediante pruebas genéticas.

Es importante la valoración ética del síndrome de Down es un tema complejo y controvertido, por lo que es necesario reconocer la diversidad y la humanidad de todas las personas, incluyendo aquellas con síndrome de Down. A medida que continuamos investigando y aprendiendo sobre esta condición, debemos esforzarnos por apoyar y empoderar a las personas con síndrome de Down para que puedan vivir vidas plenas y significativas.

Bibliografía

- <https://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2000/od005g.pdf>
- <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>
- <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/down-syndrome/multimedia/the-genetic-basis-of-down-syndrome/img-20007912>
- <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/down/informacion/causas>
- <https://www.msmanuals.com/es-mx/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-gen%C3%A9ticas/s%C3%ADndrome-de-down-trisom%C3%ADa-21>
- <https://www.nads.org/wp-content/uploads/2016/08/Sindrome-De-Down-Factores.pdf>
- <https://americanpregnancy.org/es/healthy-pregnancy/birth-defects/down-syndrome/>
- <http://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/494GRR.pdf>
- <https://portal.medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/patologia-fetal/biopsiavellosidadescoriales.pdf>
- http://www.salud.gob.mx/unidades/cdi/documentos/Sindrome_Down_lin_2007.pdf
- <https://www.fundacionfe.org/blog/terapias-para-personas-sindrome-down.html>
- <http://aebioetica.org/revistas/2019/30/100/315.pdf>
- <https://www.msmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-gen%C3%A9ticas/s%C3%ADndrome-de-down-trisom%C3%ADa-21#:~:text=Pron%C3%B3stico%20del%20s%C3%ADndrome%20de%20Down&text=El%20proceso%20de%20envejecimiento%20parece,viven%20hasta%20los%2080%20a%C3%B1os.>