



Nombre del alumno: MARIO DE JESUS SANTOS
HERRERA

Nombre del profesor: MIGUEL MAZA LÓPEZ

Licenciatura: MEDICINA HUMANA



Materia: PEDIATRÍA

Nombre del trabajo: síndrome de Down

introducción

Se tratará el tema del Síndrome de Down, toda persona que posee este síndrome, tiene un aprendizaje lento debido a un retraso psicomotor, Esto hace que sean personas con distintas habilidades y virtudes a las nuestras, pero considerando que sus sentimientos son puros y sinceros y en su alma no existe la palabra maldad.

EL SÍNDROME DE DOWN

El síndrome de Down es una afección en la que una persona tiene un cromosoma o una parte adicionales de un cromosoma. Esta copia adicional cambia la forma en que se desarrollan el cuerpo y el cerebro de un bebé. Esto puede causar desafíos tanto mentales como físicos durante la vida. Aunque las personas con síndrome de Down pueden actuar y verse de manera similar, cada persona tiene habilidades diferentes.

Etiología del síndrome de Down

En alrededor del 95% de los casos, hay un cromosoma 21 adicional separado (trisomía 21), que generalmente proviene de la madre. Estas personas tienen 47 cromosomas en lugar de los 46 normales.

Alrededor del 3% restante de las personas con síndrome de Down tienen el conteo normal de 46 cromosomas, pero tienen un cromosoma 21 extra translocado a otro cromosoma (el cromosoma anormal resultante se sigue contado sólo como 1).

La traslocación más frecuente es $t(14;21)$, en la que un fragmento de un cromosoma 21 adicional está unido al cromosoma 14. En alrededor de la mitad de los casos con translocación $t(14;21)$, ambos padres tienen cariotipos normales, lo que indica una traslocación de novo. En la otra mitad, uno de los progenitores (casi siempre la madre), aunque con fenotipo normal, tiene sólo 45 cromosomas, uno de los cuales es $t(14;21)$. En teoría, la probabilidad de que una madre portadora tenga un hijo con síndrome de Down es de 1:3, pero el riesgo real es más bajo. Si el padre es el portador, el riesgo es sólo de 1:20.

La siguiente traslocación en orden de frecuencia es la $t(21;22)$. En estos casos, las madres portadoras tienen un riesgo de aproximadamente 1:10 de tener un hijo con síndrome de Down; el riesgo es menor para los padres portadores.

Un cromosoma de translocación $21q21q$, que ocurre cuando el cromosoma 21 adicional está unido a otro cromosoma 21, es mucho menos común. Es particularmente importante determinar si uno de los padres es portador de, o mosaico para, translocación $21q21q$ (tales mosaicos tienen algunas células normales y algunas células del cromosoma 45 con la translocación $21q21q$). En tales casos, cada descendiente de un portador de la translocación o bien tienen el síndrome de Down o monosomía 21 (este último no es normalmente compatible con la vida). Si el padre es de mosaico, el riesgo es similar, aunque estas personas también pueden tener hijos con cromosomas normales.

En el **síndrome de Down, el mosaicismo** se debe presumiblemente a la falta de disyunción (cuando los cromosomas no pasan a células separadas) durante la división celular en el embrión. Las personas con síndrome de Down mosaico tienen dos líneas celulares, una con 46 cromosomas normales y otra con 47 cromosomas, que incluyen un cromosoma 21 adicional. Es probable que el pronóstico de inteligencia y el riesgo de complicaciones médicas dependa de la

proporción de células con trisomía 21 en los distintos tejidos, incluido el encéfalo. Sin embargo, en la práctica, el riesgo no puede predecirse porque no es factible determinar el cariotipo en cada célula en el cuerpo. Algunas personas con síndrome de Down mosaico tienen signos clínicos muy sutiles y pueden tener una inteligencia normal; sin embargo, incluso las personas que no tienen mosaicismo detectable pueden tener signos muy variables. Si un padre tiene mosaicismo en la línea germinal para la trisomía 21, existe un mayor riesgo, por encima del riesgo basado en la edad materna, de que un segundo hijo esté afectado.

Síntomas y signos del síndrome de Down

Aspecto general

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.

Crecimiento y desarrollo

A medida que los niños afectados crecen, se pone de manifiesto el retraso del desarrollo físico y mental. La estatura suele ser baja. El coeficiente intelectual promedio es de alrededor de 50, pero esto varía ampliamente. En la infancia, suele haber conducta sugestiva de trastorno de déficit de atención/hiperactividad, y se observa mayor incidencia de comportamiento autista (en particular, en niños con discapacidad intelectual profunda). Se observa un aumento del riesgo de depresión en niños y adultos.

Manifestaciones cardíacas

Los síntomas de cardiopatía dependen del tipo y el grado de la anomalía cardíaca.

Los lactantes con cardiopatías congénitas, las más frecuentes de las cuales son comunicaciones interventriculares y defectos del canal auriculoventricular, pueden

ser asintomáticos o mostrar signos de insuficiencia cardíaca (p. ej., dificultad respiratoria, frecuencia respiratoria rápida, dificultad para alimentarse, sudoración, escaso aumento de peso).

A veces no se reconocen soplos; sin embargo, existe la posibilidad de una serie de soplos diferentes.

Manifestaciones gastrointestinales

Por lo general, los lactantes con enfermedad de Hirschsprung tienen retraso en la eliminación de meconio. Los lactantes con compromiso grave pueden tener signos de obstrucción intestinal (p. ej., vómitos biliosos, ausencia de deposiciones, distensión abdominal).

La atresia o la estenosis duodenal pueden manifestarse por vómitos biliosos o ser asintomáticas, según el grado de estenosis. Estos defectos pueden detectarse mediante ecografía prenatal (signo de doble burbuja).

Causas

Las células humanas generalmente contienen 23 pares de cromosomas. Un cromosoma en cada par proviene de tu padre, el otro de tu madre.

El síndrome de Down se genera cuando se produce una división celular anormal en el cromosoma 21. Estas anomalías en la división celular provocan una copia adicional parcial o total del cromosoma 21. Este material genético adicional es responsable de los rasgos característicos y de los problemas de desarrollo del síndrome de Down. Cualquiera de estas tres variaciones genéticas puede causar síndrome de Down:

- Trisomía 21. Aproximadamente en el 95 por ciento de los casos, el síndrome de Down tiene origen en la trisomía 21: la persona tiene tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos copias habituales, en todas las células. Esto sucede por la división celular anormal durante el desarrollo del espermatozoide o del óvulo.
- Síndrome de Down mosaico. En esta forma poco frecuente de síndrome de Down, solo algunas células de la persona tienen una copia adicional del cromosoma 21. Este mosaico de células normales y anormales ocurre por la división celular anormal después de la fertilización.
- Síndrome de Down por translocación. El síndrome de Down también puede ocurrir cuando parte del cromosoma 21 se une (transloca) a otro cromosoma, antes o durante la concepción. Estos niños tienen las dos copias habituales del cromosoma 21, pero también tienen material genético adicional del cromosoma 21 unido a otro cromosoma.

Factores de riesgo

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

- Edad avanzada de la madre. Las probabilidades de una mujer de dar a luz a un niño con síndrome de Down aumentan con la edad porque los óvulos más antiguos tienen más riesgo de división cromosómica inadecuada. El riesgo de una mujer de concebir un hijo con síndrome de Down aumenta después de los 35 años. Sin embargo, la mayoría de los niños con síndrome de Down nacen de mujeres menores de 35 años porque las mujeres más jóvenes tienen muchos más hijos.
- Ser portadores de la translocación genética para el síndrome de Down. Tanto hombres como mujeres pueden transmitir la translocación genética para el síndrome de Down a sus hijos.
- Haber tenido un hijo con síndrome de Down. Los padres que tienen un hijo con síndrome de Down y los que tienen una translocación tienen un mayor riesgo de tener otro hijo con este trastorno. Un asesor en genética puede ayudar a los padres a comprender el riesgo de tener otro hijo con síndrome de Down.

Prueba de diagnóstico prenatal del síndrome de Down

Si la prueba de detección mostrara una probabilidad alta de que un feto tenga el síndrome de Down, se puede realizar una prueba de diagnóstico. El ACOG recomienda que las mujeres embarazadas de todas las edades tengan la opción de omitir la prueba de detección y hacerse directamente una prueba de diagnóstico. Hasta hace poco, solo se ofrecía esta opción a las mujeres mayores de 35 años y a otras mujeres con riesgo alto, ya que la prueba de diagnóstico conlleva un riesgo leve de aborto espontáneo. Antes de realizarse una prueba de diagnóstico, la mujer embarazada y su familia pueden desear reunirse con un asesor genético para discutir los antecedentes familiares y los riesgos y beneficios de realizarse dicha prueba en su situación específica.

La prueba de diagnóstico del síndrome de Down implica obtener una muestra de material genético. Luego de la extracción, la muestra se analiza para verificar si hay material extra del cromosoma 21, lo que podría indicar que el feto tiene síndrome de Down. Por lo general, los padres recibirán los resultados de la prueba una o dos semanas después. Para obtener las muestras se utilizan los siguientes procedimientos.

Amniocentesis. Un profesional de la salud extrae una muestra de líquido amniótico, que luego se analiza para descartar la presencia del cromosoma extra. Esta prueba no puede realizarse hasta las semanas 14 a 18 del embarazo.

Muestra de vellosidades coriónicas (CVS por sus siglas en inglés). Un profesional de la salud extrae una muestra de células de una parte de la placenta, el órgano que conecta a la madre con el feto y luego analiza la muestra para descartar la presencia del cromosoma extra. Esta prueba se realiza entre las semanas 9 y 11 de embarazo.

Muestra percutánea de sangre del cordón umbilical (PUBS por sus siglas en inglés). Un profesional de la salud extrae una muestra de sangre fetal en el cordón umbilical a través del útero. Luego, se analiza la sangre para descartar la presencia del cromosoma extra. La PUBS es el método de diagnóstico más preciso y permite confirmar los resultados de la CVS o de la amniocentesis. Sin embargo, la PUBS no puede realizarse hasta más avanzado el embarazo, entre las semanas 18 y 22.

VALORACIÓN DE ENFERMERÍA

Enfermería debe integrar a los padres en la planificación de sus cuidados, en los que han de participar activamente durante la primera y mediana infancia y que, más adelante, con el objetivo de conseguir el autocuidado, fomentar la independencia del joven y asumir un papel de tutelaje y apoyo.

Será necesario definir, por un lado, los cuidados de Enfermería que se dirigen a los padres y, por otro, los propios que requieren estos niños.

Atención a la familia del niño

Deben conocer el diagnóstico tan pronto como sea posible, pues así se limitan en el tiempo las situaciones confusas y dolorosas.

Muchos prefieren estar juntos cuando se les comunica, ya que así pueden aportarse apoyo emocional mutuo. Es importante facilitarles material de lectura acerca del SD, así como información de las instituciones y asociaciones a las que pueden solicitar ayuda.

Por esto el personal sanitario debe ayudar a:

- Evitar los sentimientos de culpabilidad.
- Estimular la formación de preguntas sobre la enfermedad.
- Responder con honradez y franqueza a todas las cuestiones planteadas.
- Facilitar un clima que favorezca la exteriorización de los sentimientos.
- Usar técnicas de retroalimentación durante la entrevista que permitan aclarar las dudas y reconocer los errores conceptuales.
- Ofrecer una información clara y concreta.

Algunas medidas encaminadas a establecer el vínculo familiar son:

- Establecer el contacto del niño con sus padres en los primeros momentos.
- Considerar la necesidad de privacidad.
- Mostrar una actitud empática.
- Resaltar los aspectos positivos del niño, en detrimento de los negativos.
- Ofrecer soluciones optimistas a las cuestiones planteadas.
- Dar a conocer las expectativas de salud.

Pronóstico

El diagnóstico preciso de síndrome de Down exige la realización del cariotipo, como se explica en la sección 1.2. Pero, como también se ha indicado, la presencia de la trisomía completa o parcial del cromosoma 21 no determina el grado de patología orgánica ni de discapacidad intelectual que un individuo concreto vaya a mostrar a lo largo de su vida. La variabilidad individual es un rasgo constitutivo del síndrome de Down. Ello tiene dos consecuencias:

- a) la imposibilidad de aventurar un pronóstico en el momento del diagnóstico,
- b) la necesidad de hacer un seguimiento y de aportar permanentemente los mejores recursos para tratar de alcanzar las mayores capacidades que cada persona posee.

La media de la esperanza de vida en las personas con síndrome de Down está actualmente en los 56 años. Esto se debe a la mayor mortalidad que existe a lo largo de la vida como consecuencia de la patología orgánica de algunos individuos y a la presencia de un envejecimiento precozmente instaurado. Este envejecimiento puede aparecer ya a partir de los 40-45 años, acompañado de un declive más o menos rápido de ciertas capacidades cognitivas, lenguaje y habilidades sociales, sin demencia, o bien puede adoptar la forma propia de la enfermedad de Alzheimer. En cualquier caso, todas las personas con síndrome de Down desarrollan lesiones cerebrales (placas amiloides, ovillos neurofibrilares) características de la enfermedad de Alzheimer, razón por la que tienen mayor tendencia a evolucionar hacia esta enfermedad.

Conclusión

luego de haber conocido un poco más sobre el síndrome de Down, analizar su origen, desarrollo, características físicas y mentales, cuidados necesarios, inclusión a la sociedad, etc., podemos darnos cuenta que quizás les estábamos dando un trato inadecuado. Las personas que nacen con síndrome de Down, al igual que quienes poseen alguna otra discapacidad, pueden salir adelante y vivir su vida de manera “normal” dentro de lo posible, ya que generalmente nacen con algún tipo de malformación o son más propensos a enfermedades (sobre todo infecciosas) por lo cual deben tener un poco más de cuidado con respecto a su alimentación y el estado de su salud, pero esto no tiene que ser un impedimento para ellos.