



Mi Universidad

PAE

Nombre del alumno : Leo Geovani García García

Nombre del tema : Proceso de atención de enfermería

Parcial I

Nombre de la materia : sub módulo II

Nombre del profesor : María José Hernández Méndez

Nombre de la especialidad : Técnico En enfermería general

Semestre IV

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down es una condición genética que ocurre cuando una persona tiene una copia extra total o parcial del cromosoma 21. Esta alteración genética afecta el desarrollo físico e intelectual de la persona y puede provocar diversas características distintivas y problemas de salud. Se trata de la anomalía cromosómica más común en los seres humanos y ocurre en aproximadamente 1 de cada 700 nacimientos en todo el mundo. Este síndrome no es una enfermedad, sino una condición genética que acompaña a la persona durante toda su vida. Las personas con síndrome de Down pueden llevar una vida plena y participar en diversas actividades cuando reciben el apoyo adecuado. Con avances en la medicina, la educación y la inclusión social, la esperanza y calidad de vida de quienes tienen esta condición han mejorado significativamente. En este texto, exploraremos en detalle las causas del síndrome de Down, sus principales características, los síntomas asociados y los tratamientos disponibles para mejorar la calidad de vida de las personas que lo tienen. El síndrome de Down es causado por la presencia de un cromosoma 21 extra. Normalmente, los seres humanos tienen 46 cromosomas organizados en 23 pares, heredando uno de cada progenitor. Sin embargo, en el síndrome de Down, hay una alteración en la distribución de los cromosomas durante la formación de los gametos (óvulos o espermatozoides). Esta alteración puede ocurrir de tres formas principales. Las personas con síndrome de Down comparten ciertas características físicas y de desarrollo. Sin embargo, cada individuo es único y puede presentar estas características en diferentes grados. Algunas de las más comunes incluyen: Cara redonda y aplanada, especialmente en la zona del puente nasal. Ojos almendrados con pliegues epicánticos (pequeños pliegues en la esquina interna del ojo). Lengua de tamaño mayor en proporción a la boca, lo que puede afectar el habla. Estatura más baja en comparación con la población general. Retraso en el desarrollo cognitivo, con dificultades en el aprendizaje. Desarrollo del habla más lento. Personalidad afectuosa y sociable. Posibles dificultades en la concentración y resolución de problemas. El nivel de desarrollo intelectual varía de persona a persona. Con una estimulación temprana y apoyo adecuado, muchas personas con síndrome de Down pueden aprender habilidades académicas y laborales. El síndrome de Down puede estar acompañado de diversas condiciones médicas que requieren atención y seguimiento, Aproximadamente el 50% de los bebés con síndrome de Down nacen con defectos cardíacos, como la comunicación interventricular o la tetralogía de Fallot. Algunas de estas condiciones requieren cirugía en los primeros años de vida. Algunas personas con síndrome de Down pueden presentar malformaciones en el tracto digestivo, como atresia duodenal o enfermedad celíaca. Las personas con esta condición pueden ser más propensas a infecciones respiratorias, neumonía y otras enfermedades. No existe una cura para el síndrome de Down, pero hay diversos tratamientos y estrategias para mejorar la calidad de vida de quienes lo tienen. Desde los primeros meses de vida, la estimulación con terapias ocupacionales, físicas y del habla es clave para mejorar el desarrollo motor y cognitivo. Es fundamental que las personas con síndrome de Down tengan revisiones médicas periódicas con cardiólogos, oftalmólogos, endocrinólogos y otros especialistas para detectar y tratar posibles complicaciones de salud. Dado que el desarrollo del lenguaje puede ser más lento, la terapia del habla ayuda a mejorar la comunicación y la pronunciación.

OBJETIVOS

GENERAL

Comprender en profundidad el síndrome de Down, abarcando sus causas genéticas, características clínicas, síntomas asociados y opciones de tratamiento, para fomentar la inclusión social y el apoyo integral a las personas que lo presentan.

ESPECÍFICOS

Analizar las causas y mecanismos genéticos del síndrome de Down.

Describir las características físicas y cognitivas asociadas al síndrome de Down.

Evaluar los tratamientos y estrategias de apoyo para mejorar la calidad de vida.

MARCO TEÓRICO

SISTEMA NERVIOSO

El sistema nervioso es el complejo sistema de control y comunicación del organismo, responsable de regular y coordinar las funciones corporales, interpretar estímulos externos e internos y generar respuestas adaptativas que aseguran la supervivencia y el bienestar. Este sistema, de extraordinaria complejidad y precisión, se divide en dos grandes componentes: el sistema nervioso central (SNC) y el sistema nervioso periférico (SNP), cada uno con estructuras y funciones específicas que en conjunto permiten la integración de la información y la ejecución de respuestas.

Sistema Nervioso Central (SNC)

El SNC está formado por el encéfalo y la médula espinal, siendo el centro de procesamiento y control del organismo. El encéfalo, ubicado en el cráneo, se subdivide en varias regiones que incluyen el cerebro, el cerebelo y el tronco encefálico. El cerebro es la estructura más voluminosa y compleja, responsable de funciones superiores como el pensamiento, la memoria, el lenguaje y el razonamiento. Dentro del cerebro, se distinguen dos hemisferios que, aunque simétricos en apariencia, cumplen funciones especializadas y se comunican entre sí a través del cuerpo calloso. Cada hemisferio controla, en gran medida, las funciones del lado opuesto del cuerpo, lo que evidencia la lateralización cerebral.

El cerebelo, situado en la parte posterior e inferior del encéfalo, desempeña un papel fundamental en la coordinación y el equilibrio. Aunque tradicionalmente se ha considerado que el cerebelo se ocupa mayoritariamente de funciones motoras, investigaciones recientes han revelado su implicación en aspectos cognitivos y emocionales, lo que amplía la visión de su contribución al funcionamiento global del sistema nervioso.

El tronco encefálico, que conecta el cerebro con la médula espinal, es esencial para la vida, ya que alberga centros reguladores de funciones vitales como la respiración, la frecuencia cardíaca y la presión arterial. Esta región, dividida en mesencéfalo, puente y bulbo raquídeo, actúa como una autopista de información entre el encéfalo y el resto del cuerpo, garantizando respuestas rápidas y automáticas ante estímulos externos e internos.

La médula espinal, que se extiende a lo largo de la columna vertebral, sirve como vía principal para la transmisión de impulsos nerviosos entre el cerebro y el cuerpo. Además, la médula espinal posee centros reflejos que permiten respuestas inmediatas sin la intervención consciente del cerebro, lo que resulta crucial para la protección frente a estímulos potencialmente dañinos. Esta estructura, compuesta por sustancia gris y blanca, es un ejemplo de la organización funcional del SNC, donde la sustancia gris se encarga del procesamiento de la información y la sustancia blanca facilita la comunicación a larga distancia.

Sistema Nervioso Periférico (SNP)

El SNP conecta el SNC con el resto del organismo a través de nervios y ganglios. Se subdivide en dos sistemas principales: el sistema nervioso somático y el sistema nervioso autónomo. El sistema nervioso somático es responsable de las actividades voluntarias, es decir, aquellas que están bajo control consciente, como el movimiento de los músculos esqueléticos. Este sistema incluye nervios sensitivos que llevan información desde los receptores sensoriales hacia el SNC, y nervios motores que transmiten órdenes desde el SNC a los músculos.

Por otro lado, el sistema nervioso autónomo regula las funciones involuntarias y automáticas del organismo, como la actividad del corazón, los procesos digestivos y la respiración. Este sistema se subdivide en dos ramas: el sistema simpático y el sistema parasimpático. El sistema simpático se activa en situaciones de estrés o emergencia, desencadenando respuestas de “lucha o huida” que preparan al organismo para actuar ante una amenaza, aumentando la frecuencia cardíaca, dilatando las pupilas y liberando energía almacenada. En contraste, el sistema parasimpático favorece la relajación y la recuperación, promoviendo funciones que restauran el equilibrio y favorecen la conservación de energía, tales como la disminución de la frecuencia cardíaca y el estímulo de la digestión.

SISTEMA NERVIOSO EN EL SÍNDROME DE DOWN

El síndrome de Down afecta al sistema nervioso de forma compleja, alterando tanto su estructura como su funcionamiento. Las personas con este síndrome suelen presentar un menor volumen cerebral, con cambios notables en regiones como el lóbulo frontal, el hipocampo y el cerebelo. Estas áreas, esenciales para funciones ejecutivas, la memoria, el aprendizaje y la coordinación, se desarrollan de manera atípica, lo que influye en las capacidades cognitivas y motoras. La densidad y eficacia de las conexiones sinápticas también se ven reducidas, lo que limita la plasticidad neuronal y afecta la rapidez y eficiencia con que el cerebro procesa la información. Además, se observan desequilibrios en la actividad de neurotransmisores; por ejemplo, un predominio de la acción inhibitoria sobre la excitatoria puede dificultar la formación y fortalecimiento de nuevas conexiones neuronales.

Otro aspecto relevante es la predisposición a desarrollar cambios neurodegenerativos similares a los observados en el Alzheimer. Debido a la trisomía del cromosoma 21, que incluye el gen de la proteína precursora de beta-amiloide, se acumulan depósitos de esta proteína a edades más tempranas, lo que contribuye a una pérdida progresiva de neuronas y sinapsis. Esto se traduce en un deterioro de la memoria y de otras funciones cognitivas a lo largo de la vida, especialmente a partir de los 40 años. Estas alteraciones explican en parte las dificultades en el aprendizaje y el desarrollo que se observan en este colectivo.

El impacto de estos cambios en el sistema nervioso se refleja en un retraso en el desarrollo cognitivo y en desafíos en áreas como el lenguaje, la memoria y la capacidad de adaptación a nuevas situaciones. Por ello, se han implementado estrategias de intervención que incluyen programas de estimulación cognitiva, terapias ocupacionales y enfoques educativos adaptados para potenciar la neuroplasticidad y mejorar la integración social. Además, la investigación en neuroimagen y en terapias farmacológicas busca equilibrar la actividad de los neurotransmisores y mitigar los efectos de la neurodegeneración, abriendo nuevas perspectivas para el tratamiento y la mejora de la calidad de vida de las personas con síndrome de Down.

SÍNDROME DE DOWN

El síndrome de Down es una condición genética causada por la presencia de una copia extra del cromosoma 21, lo que se traduce en alteraciones en el desarrollo físico e intelectual. Esta trisomía afecta el crecimiento y la función de diversos órganos y sistemas, especialmente el sistema nervioso, lo que se refleja en dificultades en el aprendizaje, el lenguaje y la memoria. Las personas con síndrome de Down pueden presentar rasgos faciales característicos, como ojos almendrados y una estructura facial particular, además de ciertos problemas de salud asociados, como alteraciones cardíacas congénitas y un mayor riesgo de enfermedades autoinmunes y endocrinas. Aunque cada individuo es único y las capacidades varían ampliamente, existen múltiples estrategias de intervención que incluyen terapias educativas, de estimulación temprana y apoyo médico para potenciar el desarrollo integral y mejorar la calidad de vida. La investigación continúa avanzando en el campo de la genética y la neurociencia para comprender mejor esta condición y desarrollar tratamientos que permitan optimizar el potencial de cada persona con síndrome de Down.

1. Causas

El síndrome de Down es causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21, lo que se conoce como trisomía 21. Esta anomalía cromosómica ocurre de manera aleatoria durante la formación de los gametos, ya sea en la ovulación o en la espermatogénesis. Factores de riesgo, como la edad materna avanzada, pueden aumentar la probabilidad de que se produzca esta trisomía, aunque la condición puede presentarse en madres de cualquier edad.

2. Clasificación

Existen tres formas principales de presentar el síndrome de Down, que se diferencian en la forma en que se distribuye la trisomía en el material genético:

- Trisomía 21 completa: Es la forma más común, en la cual todas las células del organismo presentan tres copias del cromosoma 21.

- **Translocación:** En este caso, parte del cromosoma 21 se adhiere a otro cromosoma. Aunque el número total de cromosomas puede ser normal, la presencia del material extra conduce a las características propias del síndrome.
 - **Mosaico:** Solo algunas células del organismo presentan la trisomía, mientras que otras tienen el cariotipo normal. Esto puede dar lugar a una variabilidad en la gravedad de los síntomas.
-

3. Síntomas

Los signos y síntomas del síndrome de Down pueden variar en función del grado de afectación, pero generalmente incluyen:

- Rasgos físicos:
 - Ojos almendrados y palpebrales inclinados
 - Rostro plano y puente nasal aplanado
 - Boca pequeña y lengua protuberante
 - Baja estatura y tono muscular reducido (hipotonía)
 - Desarrollo cognitivo y neuromotor:
 - Retraso en el desarrollo intelectual
 - Dificultades en el aprendizaje y el lenguaje
 - Demora en alcanzar hitos motrices, como gatear o caminar
-

4. Complicaciones

El síndrome de Down puede estar asociado a diversas complicaciones médicas que afectan la calidad de vida y requieren seguimiento:

- **Cardiopatías congénitas:**

Muchos niños presentan defectos cardíacos que pueden requerir intervenciones quirúrgicas o tratamientos específicos.

- Problemas endocrinos:

El hipotiroidismo es frecuente, y pueden presentarse alteraciones en otras glándulas endocrinas.

- Complicaciones gastrointestinales:

Se pueden dar problemas como malformaciones intestinales o duodenales.

- Riesgo de enfermedades neurodegenerativas:

La acumulación temprana de beta-amiloide favorece el desarrollo de cambios similares al Alzheimer, especialmente en adultos a partir de los 40 años.

- Problemas visuales y auditivos:

Las dificultades en estos sentidos pueden influir en el aprendizaje y la integración social.

5. Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Down puede realizarse tanto de manera prenatal como postnatal:

- Prenatal:

- Cribado: Exámenes como la ecografía y análisis de sangre que estiman el riesgo.

- Pruebas diagnósticas: Amniocentesis y biopsia de vellosidades coriónicas que permiten confirmar la presencia de la trisomía 21.

- Postnatal:

- Evaluación clínica: Se identifican rasgos físicos característicos.

- Estudio cromosómico: La citogenética confirma la anomalía en el número o estructura del cromosoma 21.

6. Tratamiento

Aunque no existe una cura para el síndrome de Down, el manejo de la condición se basa en:

- Intervención temprana:

Programas de estimulación física, cognitiva, ocupacional y del lenguaje para favorecer el desarrollo integral del niño.

- Atención médica especializada:

Seguimiento periódico para tratar o prevenir complicaciones asociadas, como problemas cardíacos o endocrinos.

- Educación e inclusión:

Programas adaptados que faciliten la integración en el entorno escolar y social, potenciando las habilidades y el aprendizaje.

7. Cura

El síndrome de Down es una condición genética permanente, por lo que actualmente no existe una cura. La atención se centra en el manejo de sus manifestaciones y en la implementación de estrategias terapéuticas que optimicen la calidad de vida y el desarrollo personal.

8. Ejemplos de casos

Existen numerosos ejemplos de personas con síndrome de Down que, gracias a intervenciones tempranas y a un entorno de apoyo, han alcanzado importantes logros:

- Educación:

Algunos individuos han completado estudios superiores y se han desempeñado en el ámbito académico, demostrando que con el soporte adecuado se pueden superar barreras en el aprendizaje.

- Empleo y autonomía:

Hay casos de personas que han logrado insertarse en el mercado laboral y desarrollar carreras en áreas como el arte, la tecnología o la administración, gracias a programas de capacitación y políticas de inclusión.

- Participación social:

Numerosos casos ilustran la integración exitosa en actividades deportivas, culturales y sociales, lo que destaca la importancia de la inclusión y el apoyo comunitario para potenciar la calidad de vida.

Historia natural de la enfermedad de: Síndrome de down
Definición:

Periodo pre patogénico		Periodo patogénico				
Agente: Error aleatorio en la división celular, resulta en una copia extra del cromosoma 21 Huésped: Población en General Medio ambiente: Población con antecedentes genéticos hereditarios		Muerte				
		Secuelas				
		Complicaciones	Defectos , cardíacos congénitos, complicaciones cardíacas , en los ojos			
		Signos y sintoma específicos	Rostro aplanado, ojos rasgados, Cuello corto, discapacidad intelectual , cabeza y orejas pequeñas			
		Signos y síntomas inespecíficos	Retraso en el crecimiento, piel seca , retraso en el desarrollo motor			
		Cambios a Nivel tisular				
		Cambios a Nivel celular				
	Periodo de Incubación					
Promoción a la salud	Protección específica	Diagnóstico precoz	Tratamiento oportuno	Limitación del daño	Rehabilitación	
Información sobre la enfermedad , causas y factores de riesgo		Amniosentesis	Manejo y control prenatal, pruebas de detención	Detección de problemas cognitivos y abordaje temprano	Terapia cognitiva terapia física, manejo de síntomas cardíacas , digestivos y cognitivos	

PLAN DE CUIDADOS DE ENFERMERÍA:

Dominio: 5 **Clase:** 5

DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA (NANDA)

Etiqueta (problema) (P):

Comunicación verbal deteriorada

Factores relacionados (causas) (E)

Difusión cognitiva

CARACTERÍSTICAS DEFINITORIAS (SIGNOS Y SINTOMAS)

Disminución de la productividad del habla

Dificultad para establecer interacción

Dificultad para mantener comunicación

RESULTADO (NOC)	INDICADOR	ESCALA DE MEDICIÓN	PUNTUACIÓN DIANA
Comunicación expresiva	1. Utiliza el lenguaje hablado	1. Grave	Mantener 1
	2. Utiliza la conversación con claridad	2. Sustancial	Aumentar 2
	3. Utiliza dibujos e ilustraciones	3. Moderado	Mantener 1
		4. Leve	Aumentar 2
		5. Ninguno	Mantener 2
			Aumentar 4

INTERVENCIONES (NIC): Músicoterapia

ACTIVIDADES

1. Determinar el interés del individuo por la Música.
2. Identificar las preferencias musicales del individuo.
3. Asegurarse de que el volumen es adecuado pero no demasiado alto.
4. Facilitar la participación activa del individuo (tocar un instrumento o cantar) , si lo desea y es factible dentro de la situación
5. Limitar los estímulos extraños (por ejemplo, luces, sonidos, visitantes, llamadas telefónicas)

INTERVENCIONES (NIC): Estimulación cognitiva

ACTIVIDADES

1. Estimular la memoria repitiendo los últimos pensamientos expresados por el paciente.
2. Estimular el desarrollo participando en actividades para aumentar logros y el aprendizaje satisfaciendo las necesidades del paciente.
3. Consultar con la familia para establecer el nivel basal cognitivo del paciente.
4. Proporcionar estimulación ambiental a través del contacto con distintas personas .
5. Proporcionar estimulación cognitiva en el trabajo , como oportunidades de formación, riqueza cognitiva del contenido del trabajo, oportunidades para el crecimiento y la realización de multitareas.