



**Universidad del sureste
Campus Comitán
Licenciatura en Medicina Humana**

Síndrome de Down.

Nombre: Morales Cano Anayancy.

Grupo: "B"

Grado: Octavo semestre

Materia: Biología molecular.

Docente: Dr. Carlos Omar Pineda.

Contenido

SINDROME DE DOWN	3
BASE MOLECULAR	3
DISTRIBUCION	4
FISIOLOGIA Y FISIOPATOLOGIA	5
DIAGNOSTICO	7
TRATAMIENTO	9
ESPERANZA DE VIDA	14
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS	15

SINDROME DE DOWN

Trisomía 21

El Síndrome de Down (SD), también llamado trisomía 21, fue descubierto por Langdon Down en 1866, es la causa más frecuente de retraso mental identificable de origen genético, se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21. Este material genético adicional provoca los cambios en el desarrollo y en las características físicas relacionados con el síndrome de Down.

Todas las personas con síndrome de Down son diferentes (los problemas intelectuales y de desarrollo oscilan entre leves, moderados y graves). Algunas personas son sanas, mientras que otras tienen problemas de salud importantes, como defectos cardíacos graves.

Es importante mencionar algunos factores de riesgo que pueden llevar a que el producto de la gestación nazca con síndrome de Down, Las causas por las cuales se genera el síndrome de Down no se perciben con exactitud hasta la fecha, aunque está demostrado que existen factores de riesgo:

- Edad de la madre, sobre todo si la cual supera los 35 años.
- Ser portador de la translocación genética para el síndrome de Down; tanto mujeres como hombres pueden ser portadores y transmitirlo a los hijos.
- Haber tenido previamente un hijo con síndrome de Down.

BASE MOLECULAR

- Copia adicional total o parcial del cromosoma 21.
- El cariotipo de una persona con síndrome de Down es 47,XX,+21 o 47,XY,+21.
- El cariotipo normal de una mujer es 46,XX y el de un hombre es 46,XY.
- La expresión bioquímica del síndrome consiste en el aumento de diferentes enzimas, como la superóxido dismutasa.

Existen tres variantes del síndrome de Down, donde se encuentra la trisomía 21 libre, por translocación y en mosaico.

- La trisomía 21 libre, es el tipo de síndrome de Down más común y se produce por la aparición de un cromosoma extra en el par 21. Por lo tanto, uno de los gametos tiene 24 cromosomas en vez de 23 y cuando este gameto se agrupa con otro del sexo contrario, da lugar a la aparición de 47 cromosomas en el cigoto. dando lugar así al nacimiento de una persona con síndrome de Down.
- Durante el proceso de meiosis, un cromosoma 21 se rompe y uno de los fragmentos resultantes se agrupa de forma anómala a otra pareja cromosómica, por lo general al par 14; por lo tanto, este par tiene un cromosoma 21 o un fragmento de este. este tipo de variante se da en el 4% de los casos aproximadamente.
- Si durante el proceso de mitosis el material genético no se separa de forma adecuada, puede ocurrir que una de las células resultantes esté compuesta por tres cromosomas, mientras que la otra sólo tuviera uno. Por lo general, las personas con trisomía en mosaico presentan un menor grado de discapacidad intelectual. Esta variante corresponde al 1% de los casos de síndrome de Down, por lo que es un tipo muy raro.

DISTRIBUCION

El síndrome de Down se presenta en 1 de cada 1,000 a 1 de cada 1,100 recién nacidos a nivel mundial. En México, la incidencia es de 1 de cada 691 nacimientos y la mayor recurrencia de nacimientos con este síndrome se da en mujeres que se embarazan después de los 35 años de edad. Es la causa genética más común de discapacidad intelectual en todo el mundo.

A nivel mundial, se estima que la incidencia de este síndrome se encuentra entre 1 de cada mil y 1 de cada mil 100 recién nacidos. Asimismo, en México de acuerdo con datos

preliminares de la Dirección General de Información en Salud durante 2018, nacieron 351 niñas y 338 niños (689 en total) con síndrome de Down.

En 2014 se publicó el resultado de la investigación “Prevalencia del Síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011”.

Para ello se conjuntaron las bases de datos de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011 y se seleccionaron los códigos con base en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) del capítulo XVII: «Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas».

El resultado fue que se construyó una base de datos con 8 millones 250mil 375 nacimientos; el 99.2% correspondió a nacidos vivos y el 0.8% a defunciones fetales y se diagnosticaron 3,076 casos con Síndrome de Down; de estos, el 96.6% fue en nacidos vivos y el 3.4% en muertes fetales. Por sexo, 1,451 fueron masculinos y 1,619 femeninos y en 6 casos no se registraron los datos.

La prevalencia de Síndrome de Down resultó de 3.7 por cada 10,000 nacimientos para el periodo de análisis. Con relación a los resultados por grupos quinquenales de edad materna, a mayor edad la tasa también es más elevada. Sobresalieron los tres últimos grupos de edad: de 35 a 39 años con 12.09; de 40 a 44 años, con 37.41; y mayores de 45 años con 43.59 por cada 10 mil nacimientos.

FISIOLOGIA Y FISIOPATOLOGIA

Hablado un poco sobre la fisiología del síndrome de Down, los cromosomas son pequeños “paquetes” de genes que se encuentran en las células del cuerpo, estos determinan como el cuerpo se forma y funciona; los cromosomas se encuentran dentro del material genético, en el síndrome de Down se encuentra material genético adicional, provocada por la reproducción adicional del cromosoma 21. Se produce por consecuencia de un error en la unión de los cromosomas del óvulo (23) con los de los espermatozoides (23), donde se produce una repetición anormal del cromosoma 21. El

feto recibe una copia de más, por lo que tiene 47 cromosomas, lo que va a provocar el cambio en la forma en la que se desarrolla el cuerpo y el cerebro de un bebé, lo que va a causar desafíos tanto mentales como físicos durante la vida.

Tras una amplia investigación por parte de Parker sobre los errores en la división de las células se descubrió que la copia extra del cromosoma 21 en la mayoría de los casos (90 %) proviene del óvulo de la madre, mientras que sólo un 4 % de los casos proviene del espermatozoide. El error, en el resto de los casos, ocurre después de la fecundación mientras va creciendo el embrión.

Si bien no todas las personas con síndrome de Down tienen las mismas características, algunas de las más frecuentes son las siguientes:

- Rostro aplanado
- Cabeza pequeña
- Cuello corto
- Lengua protuberante
- Párpados inclinados hacia arriba (fisuras palpebrales)
- Orejas pequeñas o de forma inusual
- Poco tono muscular
- Manos anchas y cortas con un solo pliegue en la palma
- Dedos de las manos relativamente cortos, y manos y pies pequeños
- Flexibilidad excesiva
- Pequeñas manchas blancas en la parte de color del ojo (iris) denominadas «manchas de Brushfield»
- Baja estatura

Algunas de las características que presenta el síndrome de Down un poco más específicas:

- Cabeza y cuello: leve microcefalia con braquicefalia y occipital aplanado. el cuello es corto.

- Cara
 - los ojos son “almendrados”, y si el iris es azul suele observarse una pigmentación moteada, son las manchas de Brushfield.
 - Las hendiduras palpebrales siguen una dirección oblicua hacia arriba y afuera y presentan un pliegue de piel que cubre el ángulo interno y la carúncula del ojo (epicanto).
 - La nariz es pequeña con la raíz nasal aplanada.
 - La boca también es pequeña y la protusión lingual característica.
 - Las orejas son pequeñas con un hélix muy plegado y habitualmente con ausencia del lóbulo.
 - El conducto auditivo puede ser muy estrecho.

- Manos y pies: manos pequeñas y cuadradas con metacarpianos y falanges cortas (braquidactilia) y clinodactilia por hipoplasia de la falange media del 5º dedo. Puede observarse un surco palmar único. En el pie existe una hendidura entre el primer y segundo dedo con un aumento de la distancia entre los mismos (signo de la sandalia).

- Genitales: el tamaño del pene es algo pequeño y el volumen testicular es menor que el de los niños de su edad, una criptorquidia es relativamente frecuente en estos individuos.

- Piel y faneras: la piel es redundante en la región cervical sobretodo en el período fetal y neonatal.

DIAGNOSTICO

El Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (American College of Obstetricians and Gynecologists) recomienda ofrecer la opción de pruebas de diagnóstico y análisis para detección de síndrome de Down a todas las mujeres embarazadas, independientemente de su edad.

Análisis para detección

Pueden indicar la probabilidad o las posibilidades de que una madre tenga un bebé con síndrome de Down. Pero estas pruebas no pueden determinar con certeza ni diagnosticar si el bebé tiene síndrome de Down.

Análisis combinado del primer trimestre

Análisis de sangre. Este análisis de sangre mide los niveles de proteína plasmática A asociada al embarazo y de la hormona del embarazo conocida como «coriogonadotropina humana». Los niveles anormales de proteína plasmática A asociada al embarazo y de coriogonadotropina humana podrían indicar un problema con el bebé.

Prueba de translucencia nugal.

En esta prueba, se utiliza una ecografía para medir una zona específica ubicada en la parte posterior de la nuca del bebé. Esto se conoce como «examen de translucencia nugal». Cuando hay anomalías, suele acumularse más líquido del normal en ese tejido del cuello.

Análisis para detección integrado

Se lleva a cabo en dos partes durante el primer y segundo trimestre del embarazo. Los resultados se combinan para calcular el riesgo de que el bebé tenga síndrome de Down.

Primer trimestre. La primera parte consiste en un análisis de sangre para medir la proteína plasmática asociada al embarazo y en una ecografía para medir la translucencia nugal.

Segundo trimestre. El examen cuádruple mide el nivel en sangre de cuatro sustancias asociadas con el embarazo: alfafetoproteína, estriol, coriogonadotropina humana e inhibina A.

Pruebas de diagnóstico durante el embarazo

Algunas de las pruebas de diagnóstico que pueden identificar el síndrome de Down son:

Análisis de vellosidades coriónicas. se extraen células de la placenta y se utilizan para analizar los cromosomas del feto. Se suele realizar en el primer trimestre, entre las 10 y las 13 semanas de embarazo. El riesgo de perder el embarazo (aborto espontáneo) a causa del análisis de vellosidades coriónicas es muy bajo.

Amniocentesis. Se extrae una muestra del líquido amniótico que rodea al feto mediante una aguja que se introduce en el útero de la madre. Luego, esa muestra se utiliza para analizar los cromosomas del feto. Los médicos generalmente realizan esta prueba en el segundo trimestre, después de las 15 semanas de gestación. Esta prueba también conlleva un riesgo muy bajo de aborto espontáneo.

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. Las personas con síndrome de Down pueden recibir los cuidados adecuados en su casa e integrados a la comunidad.

Existen diversas acciones que se pueden llevar a cabo para la estimulación de los pacientes con síndrome de Down, se realizan distintas acciones según la etapa de la vida en la que se encuentre.

Primera Infancia

La infancia temprana es un periodo crucial para el desarrollo, ya que el cerebro y el cuerpo están en una etapa de alta plasticidad. Las intervenciones durante esta fase pueden marcar una diferencia significativa en el desarrollo futuro.

- Programas de estimulación temprana para potenciar habilidades motoras, cognitivas y sociales

- ❖ Fisioterapia: Diseñada para mejorar el tono muscular y las habilidades motoras gruesas, como sentarse, gatear o caminar. Estas actividades incluyen juegos físicos, ejercicios específicos y el uso de materiales adaptados.
 - ❖ Estimulación cognitiva: Se enfoca en desarrollar habilidades como la atención, la memoria y el reconocimiento de patrones. Los profesionales trabajan mediante juegos y actividades que estimulan el aprendizaje temprano, como construir torres, clasificar objetos por colores o formas, y fomentar la curiosidad.
 - ❖ Desarrollo del lenguaje: Las terapias del habla ayudan a desarrollar habilidades de comunicación. Estas incluyen ejercicios para fortalecer los músculos del habla y enseñar palabras básicas mediante actividades lúdicas.
 - ❖ Habilidades sociales: A través de juegos grupales y actividades dirigidas, los niños comienzan a desarrollar competencias sociales como compartir, tomar turnos y reconocer emociones.
- Acompañamiento emocional para las familias
 - ❖ Orientación profesional: Se proporcionan sesiones individuales o grupales con psicólogos especializados para ayudar a los padres a comprender y manejar las emociones asociadas con el diagnóstico.
 - ❖ Redes de apoyo: Espacios donde las familias pueden interactuar con otras en situaciones similares, intercambiar experiencias y obtener consejos prácticos.
 - ❖ Información y recursos: Talleres para proporcionar conocimientos sobre estimulación temprana, manejo del estrés y cómo apoyar al niño en casa.

Infancia

En esta etapa, la educación y la socialización juegan un papel fundamental para integrar al niño en la comunidad y desarrollar habilidades que fomenten su autonomía.

- Educación inclusiva que fomente el aprendizaje y la socialización

- ❖ Entornos educativos inclusivos: Escuelas que ofrecen adaptaciones curriculares para abordar las necesidades individuales de aprendizaje, como el uso de materiales visuales y tecnológicos.
 - ❖ Docentes capacitados: Formación para que los maestros comprendan cómo adaptar sus métodos de enseñanza y crear un ambiente acogedor y estimulante.
 - ❖ Tutores y apoyos en el aula: Profesionales que trabajan de la mano con los niños para garantizar que comprendan los conceptos y participen en las actividades.
 - ❖ Fomentar la interacción social: Juegos grupales y proyectos colaborativos que ayuden a los niños a construir relaciones con sus compañeros.
- Actividades recreativas y deportivas
 - ❖ Deportes adaptados: Actividades como natación, fútbol o gimnasia, que ayudan a fortalecer el cuerpo y mejorar el tono muscular mientras promueven el trabajo en equipo.
 - ❖ Arte y creatividad: Clases de pintura, música o teatro que permitan expresar emociones y desarrollar habilidades motoras finas.
 - ❖ Salidas educativas: Excursiones a museos, parques o eventos culturales para enriquecer la experiencia de aprendizaje y fomentar la curiosidad.

Juventud

Es una etapa de transición hacia la vida adulta, donde es esencial fomentar la autonomía, la identidad y las habilidades para la vida independiente.

- Formación vocacional y programas de integración laboral
 - ❖ Identificación de intereses y talentos: Evaluaciones para descubrir las áreas de interés del joven, como artes, tecnología, cocina, jardinería, entre otros.
 - ❖ Entrenamiento en habilidades laborales: Talleres que enseñen habilidades específicas como manejo de herramientas, servicio al cliente, tareas administrativas o técnicas.

- ❖ Prácticas laborales: Programas en empresas inclusivas donde los jóvenes puedan experimentar el ambiente laboral real y desarrollar competencias como puntualidad y trabajo en equipo.
 - ❖ Apoyo en el lugar de trabajo: Asistencia de mentores o tutores laborales que guíen al joven durante sus primeros meses de empleo.
- Espacios de desarrollo personal que refuercen la autonomía
 - ❖ Educación en habilidades para la vida: Talleres sobre manejo del dinero, cuidado personal, cocina básica y planificación diaria.
 - ❖ Grupos juveniles: Espacios seguros para socializar, participar en actividades recreativas y fortalecer la autoestima.
 - ❖ Fomento de la independencia: Apoyo para que los jóvenes tomen decisiones sobre su vida y participen activamente en su comunidad.

Adultos

El apoyo a los adultos se centra en consolidar la independencia y garantizar una vida activa, productiva y socialmente integrada.

- Promoción de oportunidades laborales en entornos inclusivos
 - ❖ Colaboración con empresas: Sensibilización a empleadores sobre los beneficios de la inclusión y cómo adaptar los entornos laborales.
 - ❖ Emprendimiento: Fomento de proyectos individuales o grupales donde los adultos puedan desarrollar negocios basados en sus talentos e intereses.
 - ❖ Acceso a capacitación continua: Cursos que permitan a los adultos actualizarse en sus áreas de interés o explorar nuevas oportunidades laborales.
- Apoyo en la construcción de redes sociales y relaciones significativas
 - ❖ Clubes y asociaciones: Participación en grupos comunitarios o actividades culturales que promuevan la interacción y el sentido de pertenencia.

- ❖ Relaciones personales: Apoyo en la formación de amistades y vínculos emocionales, incluyendo asesoramiento en temas de pareja o relaciones interpersonales.
- ❖ Actividades recreativas: Fomentar la participación en deportes, viajes y eventos sociales que mantengan a la persona activa y conectada.

Personas Mayores

Es crucial atender las necesidades físicas y emocionales que surgen, asegurando que las personas mantengan una buena calidad de vida.

- Atención a las necesidades relacionadas con el envejecimiento
 - ❖ Cuidados médicos específicos: Seguimiento continuo para detectar y tratar condiciones asociadas al envejecimiento, como problemas cardíacos, auditivos o musculares.
 - ❖ Planes personalizados de salud: Actividades físicas adaptadas, terapias ocupacionales y dietas adecuadas para promover un envejecimiento saludable.
 - ❖ Apoyo emocional: Grupos de apoyo o terapias individuales que ayuden a afrontar los cambios físicos y sociales propios de esta etapa.
- Actividades que promuevan el bienestar físico y emocional
 - ❖ Talleres creativos: Pintura, música y escritura como formas de mantener activa la mente y expresar emociones.
 - ❖ Deportes adaptados: Caminatas, yoga suave o ejercicios en grupo que mejoren la movilidad y fortalezcan los lazos sociales.
 - ❖ Participación comunitaria: Voluntariados o actividades donde los adultos mayores puedan compartir sus experiencias y contribuir a su entorno.

La familia es el primer vínculo y el más importante para todo ser humano. Los niños con síndrome de Down podrán desarrollar todo su potencial de aprendizaje y seguirán los mismos pasos que el resto de los niños, aunque más lentamente. Dependerán, fundamentalmente, de una familia sólida que les brinde amor y pertenencia.

ESPERANZA DE VIDA

El síndrome de Down es una alteración genética que se produce en el momento de la concepción y se lleva durante toda la vida. No es una enfermedad ni padecimiento. Sus causas son desconocidas. Cualquier pareja puede tener un hijo con síndrome de Down.

Debido a esto, las personas con síndrome de Down tienen discapacidad intelectual. Y, si bien tienen rasgos parecidos a los de sus padres, como cualquier otra persona, hay algunas características físicas que pueden aparecer como asociadas al síndrome como rostro aplanado, cabeza pequeña, cuello corto, lengua protuberante, párpados inclinados hacia arriba, dedos de la mano relativamente cortos, entre otras.

El Síndrome de Down ha sido asociado principalmente a las infancias y juventudes, por lo que se ha generado un imaginario social en el que se invisibiliza a las personas adultas mayores con esta condición.

No obstante, al igual que el resto de la población, la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down ha aumentado, pasó de una esperanza de vida de 20 años a principios del siglo 20 a un promedio de 60 años en la actualidad; es decir, cada vez más las personas con este síndrome llegan a la vejez.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

Síndrome de Down - Diagnóstico y tratamiento - Mayo Clinic. (2018b, marzo 8).

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/down-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355983>

Dif, S. N. (s. f.). *Día Mundial del Síndrome de Down*. gob.mx.

<https://www.gob.mx/difnacional/documentos/dia-mundial-del-sindrome-de-down-238643#:~:text=En%20la%20mayor%C3%ADa%20de%20los,los%2035%20a%C3%B1os%20de%20edad.>

Síndrome de Down. (s. f.-c). <https://medlineplus.gov/spanish/downsyndrome.html>

Síndrome de Down (para Padres) - Nemours KidsHealth. (s. f.).

<https://kidshealth.org/es/parents/down-syndrome.html>

Prueba de síndrome de Down. (s. f.). <https://medlineplus.gov/spanish/pruebas-de-laboratorio/prueba-de-sindrome-de-down/#:~:text=Un%20an%C3%A1lisis%20de%20sangre%20para,signo%20de%20s%C3%ADndrome%20de%20Down>

<https://medlineplus.gov/spanish/pruebas-de-laboratorio/prueba-de-sindrome-de-down/#:~:text=Un%20an%C3%A1lisis%20de%20sangre%20para,signo%20de%20s%C3%ADndrome%20de%20Down>

<https://medlineplus.gov/spanish/pruebas-de-laboratorio/prueba-de-sindrome-de-down/#:~:text=Un%20an%C3%A1lisis%20de%20sangre%20para,signo%20de%20s%C3%ADndrome%20de%20Down>

ADOCU - El síndrome de Down. (s. f.). https://adocu.org/sindrome-de-down/?gad_source=1&gclid=CjwKCAiArKW-BhAzEiwAZhWsiLHCQ-IT-Cq0WB1MtsYODk3ebEtlg_aYqkrCf_CUU6OSBnvdd1ArTxoCKxgQAvD_BwE

https://adocu.org/sindrome-de-down/?gad_source=1&gclid=CjwKCAiArKW-BhAzEiwAZhWsiLHCQ-IT-Cq0WB1MtsYODk3ebEtlg_aYqkrCf_CUU6OSBnvdd1ArTxoCKxgQAvD_BwE

https://adocu.org/sindrome-de-down/?gad_source=1&gclid=CjwKCAiArKW-BhAzEiwAZhWsiLHCQ-IT-Cq0WB1MtsYODk3ebEtlg_aYqkrCf_CUU6OSBnvdd1ArTxoCKxgQAvD_BwE