

SALUD LABORAL

nº 468

21 de Marzo, Día Mundial *del Síndrome de Down*



En diciembre de 2011, la Asamblea General designó el 21 de marzo *Día Mundial del Síndrome de Down*. Con esta celebración, la Asamblea General quiere aumentar la conciencia pública sobre la cuestión y recordar la dignidad inherente, la valía y las valiosas contribuciones de las personas con discapacidad intelectual como promotores del bienestar y de la diversidad de sus comunidades. También quiere resaltar la importancia de su autonomía e independencia individual, en particular la libertad de tomar sus propias decisiones.

Historia

Debe su nombre al apellido del médico británico John Langdon Haydon Down, que fue el primero en describir en 1866 las características clínicas que tenían en común un grupo concreto de personas, sin poder determinar su causa. Sin embargo, fue en julio de 195 cuando el genetista francés Jérôme Lejeune descubrió que el síndrome consiste en una alteración cromosómica del par 21.

Definición

Este síndrome es una combinación cromosómica natural que siempre ha formado parte de la condición humana, existe en todas las regiones del mundo y habitualmente tiene efectos

variables en los estilos de aprendizaje, las características físicas o la salud.

Se trata de una alteración genética que se produce por la presencia de un cromosoma extra (el cromosoma es la estructura que contiene el ADN) o una parte de él. Las células del cuerpo humano tienen 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. Uno de estos pares determina el sexo del individuo, los otros 22 se numeran del 1 al 22 en función de su tamaño decreciente. Las personas con síndrome de Down tienen tres cromosomas en el par 21 en lugar de los dos que existen habitualmente; por ello, este síndrome también se conoce como trisomía 21.

Es la principal causa de discapacidad intelectual y la alteración genética humana más común. Se produce de forma espontánea, sin que exista una causa aparente sobre la que se pueda actuar para impedirlo. Se produce en todas las etnias, en todos los países, con una incidencia de una por cada 600-700 concepciones en el mundo. Únicamente se ha demostrado un factor de riesgo, la edad materna (especialmente cuando la madre supera los 35 años) y, de manera muy excepcional, en un 1% de los casos, se produce por herencia de los progenitores.

No es una enfermedad. Tampoco existen grados, pero el efecto que esta alteración produce en cada persona es muy va-



riable. Las personas con síndrome de Down muestran algunas características comunes, pero cada individuo es singular, con una apariencia, personalidad y habilidades únicas. Los bebés con este síndrome tendrán muchos rasgos físicos propios de su familia, además de los característicos de las personas con síndrome de Down y algún grado de discapacidad intelectual. Su personalidad, aficiones, ilusiones y proyectos serán los que verdaderamente les definan como personas y su discapacidad será sólo una característica más de su persona.

Se estima que en España tienen este síndrome unas 34.000 personas y un total de seis millones en el mundo. Los cálculos indican que entre el 30% y el 40% de las personas con discapacidad intelectual lo tienen. La esperanza de vida de una persona con síndrome de Down ha aumentado considerablemente, situándose en torno a los 60 años en la actualidad.

Diagnóstico

Su diagnóstico puede hacerse antes del parto o tras él. En este último caso, se hace con los datos que proporciona la exploración clínica y se confirma posteriormente mediante el *cariotipo*, esto es, el ordenamiento de los cromosomas celulares, que nos muestra ese cromosoma extra o la variedad que corresponda.

Las pruebas prenatales pueden ser de sospecha (*screening*) o de confirmación. Estas últimas se suelen realizar únicamente si existen antecedentes de alteraciones genéticas, si la mujer sobrepasa los 35 años o si las pruebas de *screening* dan un riesgo alto de que el feto presente síndrome de Down. Esto explica, en parte, que más de dos tercios de los casos de nacimientos con este síndrome ocurran en mujeres que no han alcanzado dicha edad.

Al igual que el síndrome de Down, la mayoría de las alteraciones congénitas diagnosticadas gracias a pruebas prenatales no pueden ser tratadas antes del nacimiento.

En cualquier caso, el diagnóstico prenatal puede ayudar a los padres a prepararse emocionalmente para la llegada de un hijo con discapacidad intelectual y dispensarle así, desde un principio, el cariño y los cuidados especializados que requiere.

Salud en el síndrome de Down

Como no es una enfermedad, no requiere ningún tratamiento médico. Además, al desconocerse las causas de esta alteración genética, resulta imposible prevenirlo. *La salud de estos niños no tiene por qué diferenciarse en nada a la de cualquier otro*; de esta forma, en muchos de los casos su buena o mala salud no guarda ninguna relación con su discapacidad. Por tanto, *podemos tener niños sanos con síndrome de Down*, es decir, que no presentan enfermedad alguna.

Sin embargo, también hay niños con este síndrome que presentan patologías asociadas. Son complicaciones de salud relacionadas con su alteración genética: cardiopatías congénitas, hipertensión pulmonar, problemas auditivos o visuales, anomalías intestinales, neurológicas, endocrinas... Estas situaciones requieren cuidados específicos y, sobre todo, un adecuado seguimiento desde el nacimiento. En la actualidad los médicos españoles disponen del *Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down*, una guía socio-sanitaria editada por DOWN ESPAÑA que tiene por objeto, además de informar y apoyar a las familias, unificar las actuaciones de los profesionales de la sanidad a la hora de tratar la salud de las personas con trisomía 21, realizando los mismos controles sanitarios y estableciendo un calendario mínimo de revisiones médicas periódicas.

El acceso adecuado a la atención de la salud, a los programas de intervención temprana y a la enseñanza inclusiva, así como la investigación adecuada, son vitales para el crecimiento y el desarrollo de las personas con Síndrome de Down.

Fuentes:

www.sindromedown.net/sindrome-down

www.sindromedown.net

Imma Badia Camprubí
Secretaria de Acción Sindical
y Salud Laboral de FEUSO

