



Mayo / Junio
2006



 **INGRESE**



Retos es una publicación bimestral de la Asociación Venezolana para el Síndrome de Down.

INDICE

- 📖 Nota Editorial **p.3**
- 📖 Como Tratar
a las Personas
con Síndrome de Down. **p.4**
- 📖 El mosaicismo. **p.20**
- 📖 Los hermanos
de las personas
con síndrome de Down. **p.26**
- 📖 Síndrome de Down
y enfermedad
de Alzheimer **p.29**

NOTA EDITORIAL

Queridos lectores:

Todo un éxito fue la segunda edición del concurso "YO SÍ PINTO" que se llevó a cabo a través de la alianza estratégica establecida entre AVESID y la empresa líder en materiales para dibujo Faber Castell. Realmente nos quedamos gratamente impresionados al ver plasmados en una simple hoja de papel tantos sentimientos y experiencias hermosas que estas personas con síndrome de Down fueron capaces de transmitirnos. Ciertamente vuelve a confirmarse que la expresión artística no tiene barreras. Temas como la paz, la Fé, la alegría, la amistad.... Fueron representados ¡Qué gran imaginación tienen nuestros chicos!! Realmente tanto el muy calificado jurado, así como también los representantes de Faber Castell y de AVESID estuvimos realmente deleitados! Una vez más una experiencia muy grata y enriquecedora. Desde el mismo momento en que a AVESID nos comunicaron los ganadores – que dicho sea de paso ojalá hubiésemos podido premiar a todos, pues todos los trabajos fueron fantásticos- , nos emocionamos muchísimo. ¡Nadie imagina lo que es llamar a algún padre a comunicarle que su hijo se ha destacado y ha ganado un premio!!!! Y esto lo digo porque estamos ya tan acostumbrados al "le cuesta", "no ha alcanzado tal competencia", etc., etc. Sin embargo, más emocionante es aun el acto de premiación. No cambiamos nada en el mundo por ver aquellas caritas de felicidad aun incrédulas.... Realmente muy emotivo para todos.

Por otra parte, una vez más queremos recordar que ya se ha publicado toda la información referente al X Congreso Internacional sobre síndrome de Down "Abriendo nuevas puertas. Respuestas a los retos del siglo XXI" que se realizará en Caracas los días sábado 4 y domingo 5 de Noviembre de 2006. Estamos sumamente complacidos por la visita de los muy calificados invitados que nos acompañarán éste año. El objetivo principal de éste congreso es concienciar cada vez más a los actuales y futuros profesionales de la educación, a los padres y al colectivo de la importancia que tiene el proceso educativo para las personas con síndrome de Down en el desarrollo de una vida adulta que mantenga los parámetros de normalización conseguidos, haciendo posible su participación activa en la sociedad a través del trabajo, la recreación y la vida autónoma. Una oportunidad de oro para aprender día a día más sobre éste tema. Agradecemos por ende, tomar debida nota y hacer sus trámites con antelación para evitar las enormes carreras de última hora características en éstos casos. Agradecemos muchísimo tomar sus previsiones. Los esperamos.

Siempre amigos,
MARIA SUSANA PADRON DE GRASSO
Presidente
AVESID



misma manera como se trata a cualquier persona". No hay nada realmente inusual en las personas con Síndrome de Down o sus problemas médicos y su manejo no es particularmente difícil. La realidad, sin embargo, es que en general los médicos serán llamados para dar cuidado médico a personas con síndrome de Down

a través de sus vidas y la poca familiaridad con el síndrome puede comprometer la calidad del cuidado. Este artículo, publicado en Australia durante la semana del síndrome de Down en 1993 pretende ayudar a los médicos generales en la provisión de un cuidado médico de calidad a las personas con Síndrome de Down y sus familias desde el diagnóstico a la edad adulta.

🏠 Como Tratar a las Personas con Síndrome de Down.

Algunos datos para el doctor de la familia.

***Dr Stephen Trumble
M.B, B.S, Dip RACOG, FRACGP
Senior Lecturer
Developmental Disability Unit
Department of Community
Medicine
Monash University***

Introducción:

La simple respuesta a la pregunta "¿Cómo se debe tratar a una persona con Síndrome de Down?" es "de la

Antecedentes Generales:

Existe evidencia en el arte antiguo que personas con trisomía 21 ha formado parte de la raza humana por miles de años, pero no fue hasta 1866 que el Dr. John Langdon Down describió por primera vez las similitudes faciales de un grupo de sus pacientes con retardo mental.

Desafortunadamente el uso un descriptor racial tal como "mongólico" para describir su apariencia que marcó un siglo de terminología inexacta y engañosa. La gente que tiene Síndrome de Down y sus defensores son comprensiblemente sensibles a las palabras usadas para describir esta condición cromosómica. Con la identificación de la base cromosómica del Síndrome de Down en 1959, un proceso gradual de aceptación de la trisomía 21 como una variación de la normalidad ha hecho mucho para eliminar algunos de los desequilibrados debates sobre la "humanidad" de las personas con Síndrome de Down.

Fuera de usar el término "mongólico", otra forma de entrar en una calurosa discusión es diciendo que una persona "sufre de síndrome de Down". Estas son descripciones que no van a lo esencial del síndrome ya que este no es en sí mismo una enfermedad dolorosa o contagiosa. La frase "una persona con síndrome de Down" es exacta, no peyorativa y nos recuerda que el paciente es, realmente, una persona.

El síndrome de Down, es la causa más comúnmente identificable de incapacidad intelectual, contando casi uno de tres casos. Este ocurre igualmente en todas las razas con una incidencia total de aproximadamente 1 en 800 nacimientos. Esto es mucho menor que la tasa de concepción, debido a la alta incidencia de los abortos

quirúrgicos y espontáneos. El incremento de la incidencia a medida que aumenta la edad de la madre es bien conocida, pero lo que comúnmente no se dice es que la mayoría de los niños con síndrome de Down nacen de madres que tienen menos de 30 años. Esto es debido al gran número de embarazos que se producen en este grupo de edad en comparación con grupos mayores.

El 95% de los casos de síndrome de Down son causados por la trisomía 21, con las traslocaciones desbalanceadas de cromosoma 21 y el mosaicismo cubriendo el resto. El cromosoma extra es de origen materno en el 90% de los casos.

Monitoreo Prenatal:

La profesión médica ha sido criticada por permitir que los avances técnicos hayan sobrepasado nuestra habilidad para manejar los principios éticos que ella inspira. Es alentador, por lo tanto, ver que el paternalismo está siendo reemplazado por un consciente esfuerzo de parte de los médicos por actuar como informadores expertos que permiten a los padres tomar sus decisiones basados en hechos exactos. Mientras los procedimientos técnicos requieren de un alto nivel de habilidad para ser bien ejecutados, se requiere un nivel aún más alto de habilidad para manejar sus resultados en forma apropiada.

Amniocentesis:

La amniocentesis de los embarazos de "alto riesgo" a las 16 semanas sigue siendo el método más común para detectar a aquellos afectados por trisomía 21. Tales embarazos son seleccionados en base a la edad de la madre (mayores de 35 años) y embarazos previamente afectados. El riesgo de tener un segundo embarazo con síndrome de Down es de 1%, a menos que la causa haya sido una translocación, en cuyo caso el riesgo puede ser mucho más alto. Sin embargo, el procedimiento no está exento de problemas, entre los que se incluye una tasa de 0,5 - 1% de abortos accidentales y la potencial necesidad de efectuar un aborto al medio trimestre en caso que resulte ser la opción elegida por los padres.

A pesar que este test es extremadamente sensitivo, dejará de diagnosticar la mayor parte de los embarazos con trisomía 21 debido a que su uso está restringido al grupo de madres de más edad, mientras que la mayor cantidad de los niños con síndrome de Down nacen de madres menores de 30 años. El uso del monitoreo de la masa de suero materno (idealmente midiendo la alfafetoproteína, hCG y Oestriol) a las 16 semanas de gestación es ahora rutina en algunos estados y permite la detección del 60% de los embarazos afectados con trisomía 21 con una tasa de falso positivo de 5%. A las mujeres que son detectadas de esta forma (1 - 2% de la población)

se les ofrece la alternativa de la amniocentesis, permitiendo una reducción en el número de procedimientos invasivos mientras se mantienen altas tasas de detección. Como todos los procedimientos de monitoreo, es necesario tener una conversación adecuada que asegure una comprensión y consentimiento de los padres. Los aspectos técnicos son mucho menos desafiantes que las actividades de consejería.

Muestra de Vello Coriónico:

Este procedimiento involucra una biopsia transvaginal del desarrollo de la placenta entre la 10 y 12 semanas de gestación. Esta tiene la ventaja de detectar anomalías cromosómicas en forma más temprana que lo que es posible con la amniocentesis, pero esta asociada a una mayor tasa de abortos posteriores al procedimiento (2 - 5% dependiendo del operador). Se han acumulado sospechas sobre defectos en miembros y mandíbulas de fetos sometidos a este procedimiento, pero no existe evidencia firme.

Ultrasonido:

Muchas características de los fetos han sido estudiadas como posibles indicadores de trisomía 21. Estos incluyen el tamaño de la fosa posterior, espesor de los pliegues de la piel de la nuca, posición de las manos y largo de los huesos. Aunque esta tecnología ofrece promesas para

el futuro, no es lo suficientemente confiable para ser usada como test de monitoreo en la actualidad. Lo mismo se puede decir de la detección y posterior cariotipo de células fetales en la circulación de la madre, no obstante que esta tecnología es inminente.

CUANDO EL SINDROME DE DOWN ES DIAGNOSTICADO:

Dar el diagnóstico de síndrome de Down a una pareja, ya sea durante el embarazo o en el periodo inmediato de post parto, requiere de todas las habilidades de comunicación y consejo del médico. Es al médico general a quien en mayor medida los padres recurrirán por información.

Entrega del Diagnóstico Prenatal:

A pesar de que los padres hayan sido preparados para el diagnóstico del síndrome de Down antes de que el test tuviera lugar, hasta la mejor preparación hace muy poco por evitar el shock de un diagnóstico no esperado. Se puede anticipar un shock inicial y una negación como reacción al repentino cambio en las expectativas de los padres. La mayoría de los padres experimenta una necesidad por información exacta, concisa y desprejuiciada en base a la cual tomar su decisión. Contactar a la Asociación para el Síndrome de Down puede ser de gran ayuda si los padres están de acuerdo.

Uno de los grandes desafíos para los doctores cuando la trisomía 21 ha sido detectada en forma prenatal es dar una explicación balanceada y completa de las opciones disponibles para los padres, de tal manera que ellos puedan tomar una decisión informada si continuar o no con el embarazo. Esto incluye dar información exacta sobre el síndrome de Down y el rango de expectativas que ellos pueden tener de su hijo, tratando al mismo tiempo de no hacer predicciones imposibles.

Si después de una adecuada discusión se decide terminar con el embarazo, se debe explicar el impacto total de este procedimiento. Se debe programar un cuidadoso seguimiento que asegure una apropiada evolución de los sentimientos una vez que el término del embarazo tenga lugar. Frases insensibles tales como " olvide este y comience de nuevo" son crueles e ignorantes.

La detección prenatal de la trisomía 21 no siempre resulta en el término del embarazo. Durante las discusiones anteriores al test con los padres, cuando se les entrega información sobre las condiciones que han buscado, puede parecer que la pareja no decidirá abortar un embarazo afectado, porque lo que quieren sólo es saber si hay cualquier defecto de tal forma de estar preparados cuando llegue el bebé. Es vital que todas las parejas estén adecuadamente preparadas para

cualquier test de monitoreo de tal manera que ellas entiendan para que es el test, cuales son sus peligros y cuales son las opciones disponibles en caso que el test sea positivo.

Entrega del Diagnostico Postnatal:

La manera en la cual el síndrome de Down es comunicado es otra de las áreas en la que los consumidores de nuestros servicios médicos han expresado insatisfacción.

Un diagnóstico firme de síndrome de Down basado en el fenotipo es usualmente posible inmediatamente después del nacimiento. El doctor que trata de evitar hacer el diagnostico por unos días hasta que se conoce el cariotipo sólo conseguirá ser descubierto por los abuelos. Es esencial informar a los padres, al menos de sus sospechas, tan pronto sea posible después del nacimiento.

El diagnostico del síndrome de Down en el hospital debe seguir el siguiente plan:

1. Tan pronto como haya nacido el bebé, congratule a los padres.
2. Informe a los padres si el bebé esta sano o no y explique cualquier procedimiento de resucitación que se haya efectuado.
3. Tan pronto como la tercera etapa se haya completado y el bebé se haya establecido, asegúrese que puede disponer

de algún tiempo solo con los padres y el bebé.

4. Establezca su diagnóstico clínico y, si es necesario, su grado de certidumbre. Una frase abierta puede ser: "Se ve muy saludable, pero les tengo algunas noticias que puede que ustedes no esperen. Su bebé tiene síndrome de Down." Usted debe estar tocando al bebé mientras dice esto y debe usar su nombre, indicando su aceptación del niño. Ningún padre de recién nacido quiere que su doctor trate a su niño con repugnancia.
5. Después de comunicado y con la reacción negativa de los padres, es necesario evaluar su comprensión del diagnostico ("¿que entienden ustedes por síndrome de Down?"). Puede ser evidente que ellos tengan escasos conocimientos sobre la condición o están cargados con mitos y falsos conceptos. Esto debe ser corregido cuidadosamente.
6. Es impracticable educar completamente a los padres inmediatamente después del nacimiento. Se debe entregar suficiente información para responder sus preguntas inmediatas y apoyarlos hasta más tarde en el día cuando se pueda tener una conversación más detallada. La información inmediata puede incluir una

sinopsis de la etiología del síndrome, evitar que los padres se puedan culpar uno a otro y una descripción de las investigaciones y procedimientos necesarios para evaluar totalmente la salud del niño.

7. Una discusión completa del diagnóstico se debe efectuar una vez que los padres se han recuperado, al menos parcialmente, del stress inmediato provocado por el nacimiento, usualmente, dentro de veinticuatro horas. En ese tiempo tendrán una batería de preguntas que deben ser contestadas acuciosa y adecuadamente. Se debe hacer cualquier esfuerzo por tener a ambos padres en esta reunión. Nuevamente, el niño debe estar presente como el foco de la conversación y debe ser tomado por los padres. Es aun muy temprano para sobrecargar a los padres con detalles y será necesario ser sensitivo a su particular tasa de comprensión de estos nuevos y complejos conceptos.
8. No trate de predecir. Es absurdo tratar de antever el futuro de cualquier niño con exactitud. Perpetuar mitos tales como "al menos el será siempre amoroso y le gustará la música" es inexcusable. Se debe presentar un cuadro de

"pincelada gruesa" que reconozca la capacidad que todo niño tiene de desarrollarse individualmente.

9. La familia y los amigos pueden ser una fuente de gran apoyo, pero ellos también necesitan información y educación. Cada país tiene una asociación Síndrome de Down que ofrece apoyo en el hospital y posterior a padres de bebés con síndrome de Down por gente que ha estado en la misma situación.
10. Puede ser de ayuda para los parientes, mostrar fotos de los padres recién nacidos. Esto permitirá a los padres comparar las características faciales del bebé con las propias y ver que es su bebé, no un bebé de Down.
11. La mayoría de los doctores entienden que los padres necesitan tiempo a solas, pero también necesitan sentir la confianza para recurrir al doctor en cualquier momento para pedir más información. Una política de puertas abiertas es esencial.

Cuando un caso de síndrome de Down es dado a luz, un niño ha nacido. Este simple hecho es a menudo pasado por alto en la tormenta de las fuertes emociones de tal manera que los padres rara vez son felicitados por ser padres. Una madre de Melbourne envió igual una

tarjeta de simpatía al día siguiente que dio a luz un bebé sano con síndrome de Down. Hace menos de treinta años algunos doctores australianos aconsejaban a sus pacientes poner a su bebé con síndrome de Down en una institución y contarle a los parientes que el niño nació muerto. Aún cuando este tipo de aproximaciones ya no existe, muy ocasionalmente los padres de un recién nacido con síndrome de Down pueden decidir, por cualquier razón, que ellos no están capacitados para recibir este niño. En esta situación las opciones incluyen instituciones o adopción y obviamente esta no es una decisión que se deba tomar en forma liviana. El rol del doctor es nuevamente el de un consejero informado, no el de un juez.

El proceso de asumir el haber tenido un niño con síndrome de Down es parecido al bien conocido sentimiento de pesar que ocurre después de la muerte de un niño. Estados tales como no querer reconocer la realidad, ira, aceptación, etcétera son habituales y se dice que los padres están sufriendo la pérdida de su esperado hijo "perfecto". Mientras esta aproximación tiene algunos pequeños méritos, falla en el tratamiento del futuro haciendo variar la naturaleza del proceso de reajuste en el caso de la familia del niño con síndrome de Down. Después de todo, el niño no ha muerto.

CUIDADOS MEDICOS DE LAS PERSONAS CON SINDROME DE DOWN:

Aún cuando el síndrome de Down no es una enfermedad medica, hay una cantidad de procesos patológicos que son más comunes en personas que tienen esta condición. Estas asociaciones mantendrán necesariamente a las personas con síndrome de Down en contacto frecuente y a veces intensivo con doctores.

Periodo neonatal:

Inmediatamente después del nacimiento, el niño debe ser examinado completamente para confirmar el diagnostico y para identificar cualquier problema médico inmediato. Consultar al pediatra es apropiado en la mayor parte de los casos.

Cardíaco: Enfermedades congénitas del corazón, usualmente en la forma de cojín endocárdico, afecta el 40% de los bebés y deben ser examinados con una ecocardiografía pronto luego del nacimiento o puede ser más difícil de detectar. Defectos de tabique y tetralogía de Fallot también pueden ocurrir. El descubrimiento de malformaciones congénitas severas a menudo da lugar a la determinación de cuan invasivo se debe ser. Se debe enfatizar que se deben usar exactamente los mismos tratamientos médicos y quirúrgicos en un niño con

síndrome de Down que en un niño sin el desorden cromosómico.

Enfermedades severas al corazón se mantienen como la mayor causa de muerte en niños con síndrome de Down, a pesar de los avances en los tratamientos quirúrgicos. En ausencia de defectos congénitos del corazón, la mayoría de los niños puede esperar vivir hasta la sexta década.

Gastrointestinal: La anomalía congénita más común del tracto gastrointestinal asociada con el síndrome de Down es la atresia duodenal, no obstante que se han reportado estenosis pilórica, mal de Hirschsprung y fístula traqueoesofageal. Nuevamente, la intervención quirúrgica se debe evaluar sin referencia al desorden cromosómico. La incidencia total de malformaciones gastrointestinal es de alrededor de 12%.

Vista: Tres por ciento de los nacidos con síndrome de Down tendrán cataratas congénitas densas, las que deben ser removidas en forma temprana. El Glaucoma también es más común.

Alimentación: La hipotonía es una característica constante en los recién nacidos con síndrome de Down. Esta flacidez puede interferir con la lactancia materna y puede ser necesaria la participación de un consejero experimentado en lactancia para asegurar el éxito del proceso. La succión tiende a tomar más tiempo y puede haber problemas para asegurar el contacto debidos a la lengua

protuberante. Algunos bebés experimentan dificultad para mantener la temperatura y pueden necesitar mayor abrigo durante la alimentación. Las constipaciones son más comunes debido a la hipotonía de su musculatura intestinal.

Hipotiroidismo congénito: Esta condición es ligeramente más prevalente en bebés con síndrome de Down. Ella será detectada en los test de rutina efectuados a todos los recién nacidos.

Dislocación congénita de cadera: La laxitud de la articulación y la hipotonía pueden combinarse para aumentar la incidencia de la dislocación de caderas, no obstante la verdadera dislocación congénita es rara. Se debe tomar especial cuidado durante el examen neonatal de rutina.

Infancia:

Una vez que las condiciones médicas urgentes han sido determinadas y la lactancia establecida, los padres deben llevar a su hijo a casa. Si el médico general no ha sido involucrado durante la estadía en el hospital, es importante un contacto tan pronto sea posible para permitir el establecimiento de la condición médica base del niño. Este control de niño sano significa que el doctor no necesitará ser confrontado por primera vez con un niño no familiar y obviamente enfermo varios meses después.

Los cuidados médicos durante el primer año de vida incluirán el tratamiento continuo de los problemas detectados en el periodo neonatal además de la supervisión de problemas adquiridos tales como visuales o auditivos. Contacto temprano y regular con consejeros apropiadamente experimentados deben comenzar en el primer año.

Problemas de aprensión son más comunes en los niños con síndrome de Down (aproximadamente 10%) y pueden ocurrir desde temprana edad. Estos se relacionan habitualmente con la tonicidad.

Las personas con síndrome de Down reducida su inmunidad y por eso, los bebés en particular están más predispuestos a sufrir infecciones respiratorias. La obstrucción de las vías respiratorias superiores es también más común debido a la hipertrofia de las amígdalas y adenoides. Esta alteración en la inmunidad también ha sido relacionada con el incremento observado de la leucemia en personas con síndrome de Down, no obstante el vínculo no es claro.

En términos prácticos, la menor inmunidad tiene poco impacto. Los programas de vacunación deben ser comenzados en el tiempo normal.

La filosofía de "intervención temprana" ha sido aceptada como portadora de beneficios para el niño y la familia. Esto se refiere a tratamientos en casa o en centros especializados del niño discapacitado

por una variedad de profesionales de la salud tales como terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas y fonoaudiólogos desde una muy temprana edad. Los padres también son involucrados como terapeutas. Aquellos programas reconocidos y auspiciados por el gobierno tienden a ser preferibles a los de aquellos llamados terapeutas "independientes" quienes pueden llegar a agotar los recursos paternos sin producir muchos resultados.

Niñez:

A medida que el niño crece a través de la edad preescolar se hará cada vez más evidente que su desarrollo está globalmente retrasado. El desarrollo físico se verá retrasado a causa de la hipotonía y la laxitud de las articulaciones, el lenguaje mostrará dificultades y la socialización será más tardía. La evaluación psicométrica muestra que la mayoría de los niños con síndrome de Down poseen un funcionamiento intelectual en el rango de moderadamente discapacitado, pero el rango es enorme. En ese momento será de ayuda asistir a los padres para que reconozcan que el conjunto de logros obtenidos son relevantes para ese niño y que comparar ese progreso con aquel de los hermanos no será de mucha ayuda. La comparación de logros con otros niños con síndrome de Down puede ayudar, pero se debe recordar que cada niño tiene su propio patrón de

desarrollo. Es importante no hacer muchas predicciones sobre que tan lejos o que tan rápido se desarrollará el niño, pero lo normal será mantener expectativas razonablemente optimistas para cada niño.

La relación de largo plazo del médico con el niño se desarrollará bien en esta etapa. La familiaridad con lo que es normal para este niño permitirá el reconocimiento temprano de cualquier problema de salud, tanto como el conocimiento de aquellas condiciones médicas más comunes. Más allá de esto, el médico astuto recordará que el niño con síndrome de Down es susceptible del mismo rango de problemas de la niñez que cualquier otro niño y que no todos los síntomas serán debidos al síndrome.

La aproximación que debe tener el médico general al niño con síndrome de Down debe ser la misma que hacia cualquier otro niño: amistoso, no amenazante e interactivo. Los padres son usualmente fuentes de información invaluable sobre el niño y después de varios años de duro trabajo se transformarán en firmes defensores. Sus opiniones deben ser tratadas con la debida consideración.

Habiéndose tratado en forma temprana y en programas preescolares. La mayoría de los niños con síndrome de Down estén bien equipados para ingresar a la escuela normal a la edad usual. Aún se mantiene un importante debate sobre los méritos relativos de la escuela normal versus colegios especiales, el

cual está fuera del ámbito de este artículo. El rol del doctor es generalmente asesorar a los padres en la toma de sus decisiones y consignar cualquier condición médica que pueda aparecer cuando se seleccione el colegio.

Enfermedades congénitas del corazón: Malformaciones severas que no pueden ser tratadas definitivamente siguen siendo la mayor causa de morbilidad y mortalidad durante la niñez. Se debe mantener un contacto cercano con un pediatra cardiólogo.

Déficit sensorial: Un empeoramiento auditivo significativo suele ocurrir en la mayoría de los niños con síndrome de Down. Se recomienda una audiometría anual y una consulta con un especialista.

También es común un empeoramiento visual debido a errores refractivos o estrabismo, los que deben ser chequeados anualmente. A menudo se desarrollan cataratas, pero usualmente estas se ubican fuera del eje visual.

Hipotiroidismo: con una incidencia de algo más del 30%, el hipotiroidismo debe ser chequeado regularmente. Aunque en la mayoría de los casos se desarrolla durante la adolescencia, se recomienda una revisión bianual de los niños más jóvenes. Si se detecta cualquier síntoma de enfermedad a la tiroides es esencial una investigación y tratamiento temprano.

Inestabilidad atlantoaxial: Se ha desarrollado una importante controversia sobre cual es la aproximación correcta al problema. Sobre el 15% de los niños con síndrome de Down presentan evidencia de inestabilidad de la articulación atlantoaxial, pero en sólo unos pocos casos esta inestabilidad afectará la columna vertebral con signos neurológicos como resultado. La controversia aparece sobre si se debe monitorear radiologicamente a todas las personas con síndrome de Down, y de ser así, cuando. Si la inestabilidad es detectada, ¿será apropiado limitar los deportes y actividades recreacionales para prevenir las raras complicaciones con daño a la columna vertebral? Algunos signos neurológicos sutiles son difíciles de detectar en las personas con síndrome de Down y la cirugía necesaria para estabilizar la articulación es mayor.

El consenso actual está marginalmente a favor de los exámenes radiológicos antes de entrar al colegio, principalmente para tranquilizar a los padres de la mayoría de los niños, quienes encontrarán que tienen una articulación atlantoaxial estable. Si se detecta alguna inestabilidad o anomalía anatómico, se debe aconsejar cuidadosamente asegurándose que las actividades se modifiquen apropiadamente sin restringir al niño innecesariamente. Una vigilancia neurológica es esencial. Algunas autoridades

recomiendan un segundo grupo de radiografías ante de entrar a la escuela secundaria para todos los niños con síndrome de Down, aunque hay poca evidencia que respalde el concepto de desarrollo de la inestabilidad.

Crecimiento físico: El desarrollo físico está invariablemente retardadas en los niños con síndrome de Down y hay disponible tablas de percentiles modificadas para un monitoreo exacto. La tendencia a la obesidad requiere una atención especial sobre una dieta sana y los hábitos de ejercicio en este grupo.

Cuidado dental: Los dientes de los niños con síndrome de Down tienden a ser más pequeños, irregularmente espaciados y a veces no aparecen. Se requiere un cuidado dental temprano y frecuente para asegurar una adecuada dentición para la vida adulta.

Adolescencia

El tener síndrome de Down no protege contra los desordenes hormonales que usualmente acompañan a la adolescencia. Todo el proceso y tormentos de esta potencialmente dificultosa fase del desarrollo deben ser negociadas. Esto incluye el intento del adolescente por establecer su propia identidad, búsqueda de algún espacio de privacidad y perseguir sus propios intereses.

Las personas con impedimentos son seres sexuados y aquellos con síndrome de Down no son una excepción. Es una grave injusticia mantener el estereotipo de que la gente con síndrome de Down son "eternos niños felices", como cualquier padre estará de acuerdo. Los adolescentes con síndrome de Down están sujetos a su temperamento, deseos y emociones como cualquier otro, aunque ellos están a menudo más frustrados en su expresión.

Algunas condiciones médicas específicas que necesitan atención:

Menstruación y sexualidad: La menarquia está usualmente solo levemente retrasada en las niñas con síndrome de Down. La menstruación se establece en periodos regulares y aunque muchos ciclos serán anovulatorios, se debe presumir la fertilidad. Hay aproximadamente treinta casos en la literatura mundial de mujeres con síndrome de Down que han sido embarazadas.

Existe una larga historia de mujeres con síndrome de Down que han mantenido su menstruación y fertilidad controlada a través del uso de medicamentos tales como progesterona o intervenciones quirúrgicas. Se ha puesto poca atención a las necesidades de la mujer y mucho menos a entregarles una educación apropiada en su higiene menstrual, relaciones y contracepción. La histerectomía no protege contra el abuso sexual,

particularmente cuando la mujer con síndrome de Down es mirada por mucho como condescendiente y débil. Pensamientos más iluminados han permitido a estas mujeres administrar exitosamente sus propias menstruaciones y tomar decisiones sobre contracepción, basadas en información apropiada de consejeros expertos.

Es difícil justificar la supresión involuntaria de la menstruación o esterilización a menos que haya una indicación médica mayor. La mayoría de los estados tienen legislación que da a los adultos intelectualmente discapacitados la misma protección a través de una junta de protección.

Los adolescentes hombres con síndrome de Down usualmente experimentan el mismo camino sexual y frustraciones que sus pares. Los genitales son usualmente más pequeños y menos desarrollados, aunque que esto no es de ninguna manera invariable. Algunos hombres tienen dificultad para alcanzar una erección total y la eyaculación no es siempre posible. Aunque el semen de los hombres con síndrome de Down muestra escasa cantidad de espermios y con formas anormales, existe al menos un caso registrado de un niño engendrado por un hombre con síndrome de Down.

Es esencial una educación para una sexualidad apropiada. Uno de los grandes obstáculos una expresión sexual saludable para las personas con síndrome de Down es la falta de

información que en el caso de otros adolescentes obtienen de una gran variedad de fuentes comunitarias. Clínicas de Planificación Familiar y centros sanitarios de la mujer pueden ser a menudo de ayuda para las familias y los médicos generales.

Hipotiroidismo: la mayor parte de los casos de hipotiroidismo en personas con síndrome de Down se desarrolla entre los 10 y los 20 años. Será necesario incrementar a un examen anual del funcionamiento de la tiroides, incrementando el nivel de sospecha como si esta condición pudiera esconderse detrás de condiciones clínicas inusuales.

Piel: La piel de los niños con síndrome de Down tiende a ser seca y susceptible al eccema. Durante la adolescencia la foliculitis y furúnculos son más comunes. La alopecia areata es una manifestación común del desorden de auto inmunidad que puede acompañar al síndrome de Down.

Edad Adulta

Cambios en la aproximación a las personas con síndrome de Down en la última parte de este siglo ha derivado en un incremento en su expectativa de vida. Un cuidado médico mejor y más activo sumado a la vida en comunidad han sido en gran parte los responsables de esto. Ha sido sólo en las últimas décadas que las personas con síndrome de Down han podido razonablemente llegar a la adultez. Si

los primeros cinco años de vida (donde ocurren la mayor parte de las muertes cardíacas) son superados con vida, una persona con síndrome de Down tiene un 80% de probabilidad de alcanzar la tercera década y un 60% de vivir más allá de los cincuenta. La edad promedio de muerte para una persona con síndrome de Down es entre los cincuenta y sesenta años. Esto significa que los médicos generales deben emplear las mismas habilidades preventivas que para el resto de la comunidad ya que la gente con síndrome de Down puede ser saludable hasta avanzada edad.

Las personas con síndrome de Down aún se quejan de la forma en que son percibidas por algunos doctores. Un hombre de veinticinco años no debe ser llamado "niño". El habitualmente se ha ido de la casa de los padres y trabaja en un centro como adulto. El probablemente está capacitado para responder preguntas relacionadas con su salud y se le debe dar la oportunidad de hacerlo. El es un adulto y debe ser tratado como tal. Los procedimientos médicos se le deben explicar en lenguaje apropiado y los consentimientos deben ser obtenidos de la manera usual.

Si hubiera cualquier controversia sobre el tratamiento médico o el procedimiento a seguir en un adulto con síndrome de Down, podría ser necesario consultar a un protector o tutor para que tome la decisión en nombre de esa persona. Esto sólo es

aplicable si la persona no es competente para dar un consentimiento informado y esta es una de las pocas áreas de la ley donde el sentido común tiene un importante rol que jugar. Habitualmente un padre o un amigo interesado pueden ser tomados como personas claramente capaces de tomar decisiones en el mejor interés de la persona discapacitada. La incertidumbre sobre la necesidad de un protector, normalmente puede ser aclarada llamando a la Junta Protectora al departamento de asistencia judicial en cada estado.

Cuidado preventivo: A las personas con síndrome de Down se les debe proporcionar el rango usual de actividades preventivas de la salud. Se aplican los protocolos habituales para citología cervical, exámenes de mamas y monitoreo de factores de riesgo cardiovascular. Los consejos de dietas y ejercicios deben ser realistas, comprensivos y adaptados al modo de vida de la persona y la situación laboral cuando sea necesario.

Hipotiroidismo: Durante los años de vida adulta se debe mantener la vigilancia anual sobre la función de la tiroides.

Déficit sensorial: se aconseja un contacto periódico con especialistas en vista y oído debido a la alta prevalencia de problemas adquiridos como cataratas, keratoconus y pérdidas de audición.

Problemas ambientales: Uno de los desafíos mas grandes que enfrentan

lo médicos generales en el tratamiento de personas con discapacidad mental es la evaluación y administración de las dificultades ambientales. Nuestros predecesores parecen haber confiado fuertemente en el uso de tranquilizantes mayores como un camino para reprimir las explosiones de enojo o el ambiente destructivo, pero esta aproximación no hace nada por identificar la raíz del problema. Las personas con discapacidades raramente se comportan en forma violenta o destructiva a menos que haya una razón. Esto puede ser algo intrínseco a la persona como una depresión o un dolor de dientes. Puede deberse a un cambio en la situación de vida de la persona, tales como un cambio de residencia o de empleo. O puede deberse a un conflicto interpersonal. El papel del médico es buscar la causa que está provocando el problema en lugar de tratar de suprimir los síntomas.

Desordenes Psiquiátricos: Las personas con síndrome de Down tienen una mayor ocurrencia de enfermedades psiquiátricas que el resto de la población. Esta es un área difícil para los psiquiatras, no obstante hay unos pocos en Australia que han tomado el desafío de proveer de servicios de salud mental comprensivos para personas con discapacidad intelectual.

Demencia: Recientemente se ha puesto mucha atención a la asociación entre el síndrome de Down

y la enfermedad de Alzheimer. Parece haber un efecto genético donde el hecho de tener un cromosoma 21 extra da al individuo una probabilidad más alta de desarrollar los cambios neuropatológicos de la enfermedad de Alzheimer, la cual está codificada en ese cromosoma. La asociación es tan fuerte que algunas autoridades están promoviendo la inclusión de la enfermedad de Alzheimer como una de las características invariables del síndrome, aunque siempre hay un diagnóstico de exclusión después de otro, causas reversibles de demencia se han excluido. Epilepsia tardía a menudo se ve en relación con la enfermedad de Alzheimer en este grupo.

Desde un punto de vista práctico será de ayuda estar enterado de esta asociación. Debido al incremento de la expectativa de vida de las personas con síndrome de Down, se puede esperar que muchos de nuestros pacientes muestren signos de demencia a medida que envejecen. El reconocimiento de la declinación de la función intelectual y la pérdida de algunas habilidades sociales pueden ayudar al médico general a sugerir estrategias apropiadas para ayudar al paciente y a la familia. Estas pueden incluir una mudanza o acomodaciones más apropiadas, involucrar servicios geriátricos y contacto con agentes especializados.

Resumen

Las personas con síndrome de Down son parte de nuestra comunidad y como tales son parte de la población de pacientes que un médico general debe atender. A pesar de que hay ciertas condiciones médicas comunes a las personas que tienen un cromosoma 21 extra, no hay nada que sea exclusivo para este grupo o que este totalmente fuera del ambiente en que se desenvuelve el médico general. La clave para una buena calidad en el cuidado médico es familiarizarse con el síndrome, pero más importante que esto es conocer a la persona que tiene el síndrome.

Los esfuerzos por defenderse de las personas con síndrome de Down y sus familias se han transformado en enormes mejoras en la calidad y expectativa de vida. La profesión médica está tratando de igualar esos desarrollos volviéndose más sofisticada en su aproximación a los aspectos éticos, más enérgica en la provisión de cuidados y más cooperativa en sus interacción con las personas que tienen síndrome de Down y sus familias.

Referencias y lectura adicional

Cooley WC and Graham JM "Down Syndrome - an update and review for the primary pediatrician" Clin Paed 1991; 30 (4): 233-253.

Graves P: "The intellectually disabled child" in Robinson MJ "Practical

Pediatrics" 2nd Ed Churchill Livingstone, Melbourne, 1990.

Newton, R.: "Down's Syndrome" Optima, London, 1992

Platt LD and Carlson DE: "Prenatal diagnosis - when and how?" NEJM 1992; 327 (9):636-638.

Pueschel SM: "Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood" Am J Med Gen Supp 1990; 7: 52-56

Pueschel SM and Pueschel JK (Eds) "Biomedical concerns in persons with Down syndrome" Paul H Brookes Co. Baltimore 1992.

Pueschel SM et al: "A longitudinal study of atlanto-dens relationships in asymptomatic individuals with Down syndrome" Paediatrics 1992; 89 (6) 1194-1198

Selikowitz M: "Down Syndrome - the facts" Oxford University Press, Oxford, 1990

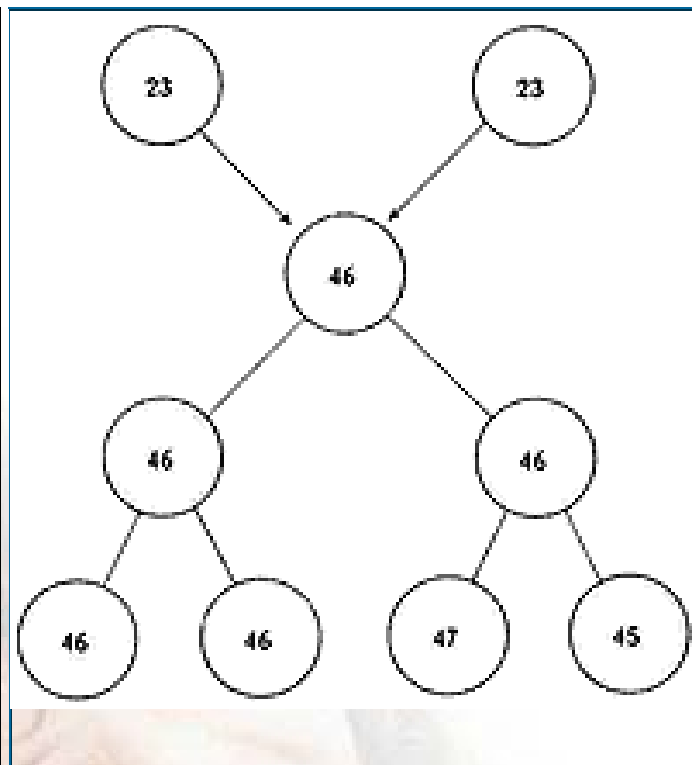
Tingey C: "Down Syndrome - a resource handbook" College-Hill, Boston, 1988.



EL MOSAICISMO

Dentro de las formas que adopta la trisomía 21 o síndrome de Down, hay una denominada "mosaico" que afecta aproximadamente al 1-1,5 % de las personas que tiene este diagnóstico. Su presencia suele despertar una gran intranquilidad en los padres. En primer lugar porque, al presentarse con una frecuencia tan pequeña, existe un menor conocimiento de las características con que se expresa en un niño determinado; y en segundo lugar, porque existe una opinión generalizada que se transmite de unos a otros, de que en las personas con síndrome de Down mosaico el retraso mental o discapacidad intelectual será más leve.

En este artículo vamos a exponer los datos más fundamentales que conocemos sobre el síndrome de Down mosaico, y ofreceremos algunas orientaciones prácticas que sirven a los padres para afrontar con cierta seguridad la crianza y la educación de su hijo.



¿Qué es el mosaicismo?

El término mosaicismo no es exclusivo del síndrome de Down. Mosaicismo –palabra tomada del término **mosaico** en el que el conjunto artístico está formado por piezas o materiales de varios colores indica que una persona posee una composición cromosómica en sus células que no es homogénea sino que presenta variantes. En el síndrome de Down, concretamente, algunas células del cuerpo tienen 46 cromosomas, que es el número normal, mientras que otras células tienen 47 cromosomas, y esa cromosoma extra pertenece a la pareja 21 por lo que presentan trisomía 21.

¿Qué origina el mosaicismo?

Recordemos que cada organismo humano proviene de una primera célula inicial, llamada **cigoto**, que se origina tras la fecundación del óvulo femenino por parte del espermatozoide masculino. Cada uno de ellos aporta 23 cromosomas que, al sumarse, conforman los 46 cromosomas del cigoto. A partir de esta primera célula, se sucede una serie ininterrumpida de divisiones celulares (cada célula se divide en otras dos) que incluye la división de sus cromosomas en dos mitades (en sentido longitudinal). Las células que se originan van emigrando a diversos sitios y van diferenciándose, es decir, adoptando formas y funciones distintas para originar los diversos tejidos, órganos, aparatos y sistemas. En condiciones normales, todas esas células mantienen en su núcleo 46 cromosomas.

Ahora bien, en ocasiones una de las primeras divisiones celulares puede cometer un error en la división y separación de sus cromosomas, de modo que una de las células divididas se hace con un número distinto de cromosomas (por ejemplo, 47 en lugar de 46). Todas las células que se originen a partir de esa célula (las cuales constituyen lo que se llama una "línea o linaje celular")

Seguirán teniendo ese número irregular o anómalo de cromosomas mientras que las demás tendrán el número normal de 46. Al final el organismo ya formado tendrá células con 46 cromosomas y células con 47.

Lógicamente, cuanto más tempranamente haya aparecido esa anomalía en el curso de la división celular (es decir, en las primeras "generaciones" de células), más probable será que el número final de células que contengan anomalía sea alto. A eso llamamos **porcentaje de mosaicismo**: 10 % significa que sólo el 10 % de las células del organismo posee el número anómalo de cromosomas y el 90 % de las células posee el número normal.

En el caso del síndrome de Down, la anomalía de la división y separación cromosómica queda restringida a la pareja 21; de modo que, a partir de una célula de las muchas ya formadas, con sus 2 cromosomas 21, se forman se forman dos células de las que una contiene tres cromosomas 21 y la otra uno solo (esta última no suele ser viable, es decir, no se vuelve a reproducir y muere) (fig. 1).

Existe otra manera de formarse el mosaicismo 21. En ocasiones, es el cigoto el que ya tiene los tres cromosomas 21 propios del trisomía. Pero en el curso de la división celular, una o más de las líneas celulares pierden el tercer cromosoma 21, quedándose con el número normal.

El diagnóstico de mosaicismo

El síndrome de Down o trisomía 21 se diagnostica mediante el estudio del cariotipo, es decir de los cromosomas presentes en las células. Habitualmente se realiza mediante la toma de sangre y análisis de varias células sanguíneas: 20 o 25. En el caso de que todas ellas posean 47 cromosomas 21 hacemos el diagnóstico de trisomía simple, pero si algunas tienen 47 y otras 46, hacemos el diagnóstico de síndrome de Down mosaico. El diagnóstico queda hecho, pero no olvidemos que en la sangre sólo existen células de la "línea celular sanguínea", por lo que el análisis de sangre sólo revela el mosaicismo en esa línea celular. ¿Habrá también en otras?

Es posible que la división celular en mosaico se haya dado en otras líneas celulares presentes en otros tejidos y órganos; por ejemplo, en la piel. Por ese motivo, si hay sospecha de mosaicismo en el análisis de sangre es conveniente realizar el cariotipo también en otros tejidos, siendo los más asequibles la piel y la médula ósea. La ventaja de hacerlo en la piel estriba en el hecho biológico de que tanto la piel como el sistema nervioso (que incluye lógicamente al cerebro) provienen de unos mismos tipos de células que en el embrión conformaban el llamado ectodermo.



Por ese motivo, el grado de mosaicismo en la piel nos puede orientar (sólo orientar) sobre el grado de mosaicismo en el sistema nervioso.

Se suele hablar de mosaicismo celular cuando en un mismo tejido aparecen células normales y trisómicas. El porcentaje de unas y otras puede variar algo a lo largo de la vida. Y de mosaicismo tisular cuando es un único tejido el que muestra la trisomía.

Consecuencias del mosaicismo

A partir de estos datos nos movemos en una serie de incertidumbres que suelen causar a los padres mucha inquietud. Hecho el diagnóstico de mosaicismo, es lógico que deseen saber qué porcentaje de células normales hay; y como hemos visto, es posible llegar a una aproximación. En segundo lugar desean saber qué grado de afectación habrá de tener el niño en su desarrollo, tanto orgánico como mental. Y aquí nos movemos en un terreno resbaladizo, como vamos a explicar.

Consideremos el caso de los niños con trisomía 21 simple en la que todas las células de su cuerpo presentan 47 cromosomas. A pesar de que todos tienen 47 cromosomas, unos nacen con cardiopatía y otros sin ella, unos con cataratas y otros sin ellas, unos con gran hipotonía y otros con poca. Es decir, no basta que existan tres cromosomas 21 para que aparezca una determinada anomalía; hace falta que, además, los tres cromosomas 21 se expresen en un órgano concreto. Existe por tanto una gran variabilidad en la forma e intensidad con que el síndrome de Down se manifiesta en una persona concreta.

Pues bien, tomemos el caso del niño con mosaicismo. Esa variabilidad también existe e incluso con mayor intensidad. Con independencia del número de células trisómicas y

normales que tenga, lo decisivo es a qué órgano u órganos afectan las trisómicas, y cuántas hay en ese órgano. Así, existen niños mosaico con muy pocos de los rasgos faciales propios del síndrome de Down y otros con igual porcentaje de mosaicismo y claros rasgos faciales. Unos con cardiopatía y otros sin ella. Y así sucede con los demás rasgos propios del fenotipo del síndrome de Down.

La pregunta crítica para los padres es: ¿Qué pasa o pasará con su desarrollo mental? ¿Qué grado de discapacidad intelectual tendrá?

Mosaicismo y desarrollo intelectual

La discapacidad intelectual es consecuencia de las alteraciones cerebrales que se producen como consecuencia de la trisomía neuronal. Los ejemplos que hemos puesto sirven también para las células del cerebro. Con la diferencia de que el cerebro está compuesto por muchísimas más células que cualquier otro órgano y mucho más variadas. También en la trisomía 21 simple se dan casos de personas con síndrome de Down con capacidades mentales muy diferentes (al margen de la acción educativa). Lo mismo sucederá en la trisomía mosaico. Pero a ello hay que añadir la variabilidad en el porcentaje de células normales y trisómicas que pueda haber en el cerebro. Por consiguiente, todo dependerá del número de las primeras neuronas formadas durante

el desarrollo embrionario y fetal que poseyeran 47 cromosomas, del número final existente, y de la función concreta que realicen. Por consiguiente, tras el diagnóstico inicial de trisomía mosaico y de haber realizado el análisis porcentual de células trisómicas, podemos hacer una presunción de que cuanto menos porcentaje haya, más probable es que el desarrollo mental sea mejor.

Son muy escasos los trabajos en que se ha evaluado y comparado de manera sistemática la calidad mental de niños con síndrome de Down mosaico frente a niños con síndrome de Down con trisomía simple. Hay uno muy citado, publicado en 1991 por K. Fishler y R. Koch (Am. J. Ment. Retard. 1991; 96: 345-351), en el que los autores compararon las adquisiciones mentales, medidas por una batería de diversos tests psicométricos, en dos grupos de tamaño y características similares, de 30 personas cada uno. En el primero todas tenían trisomía 21 simple, en el segundo tenían mosaicismo valorado por el estudio de los cromosomas en al menos 100 linfocitos. El análisis de sus resultados permite hacer las siguientes consideraciones:

a) En conjunto, el Coeficiente Intelectual (CI) en el grupo mosaico fue superior al del grupo con trisomía simple; y no sólo como media porque 11 personas en el grupo mosaico tenían un CI superior a 70, frente a sólo 5 del grupo trisómico.

b) Los casos de CI más altos estaban en el grupo mosaico. Los autores afirman, además, que la capacidad verbal del grupo mosaico era en general superior a la del grupo trisómico, así como su capacidad viso-perceptiva en tareas que requerían papel y lápiz.

c) Existen casos de relativamente escaso mosaicismo, a juzgar por el porcentaje de linfocitos normales, y sin embargo un CI muy bajo, casos de porcentajes de células normales bajo y CI moderado-alto

Evidentemente, lo que ocurre en el cariotipo e los linfocitos de la sangre no refleja con exactitud lo que ocurre en el cariotipo de las neuronas y, dentro de éstas, las que están en áreas y núcleos cerebrales determinantes de su capacidad intelectual.

A la vista de todo lo expuesto, consideramos que la actitud de los padres ante un hijo diagnosticado de síndrome de Down mosaico ha de ser la de expectación activa. Sea cual sea el diagnóstico y porcentaje de células normales, todo lo que el niño consiga depende directamente del esfuerzo que los padres pongan. Es decir, pueden alimentar la esperanza de que su hijo tenga poca afectación cerebral, y eso es bueno; pero eso no les exime de trabajar intensamente. Dada la imposibilidad de analizar directamente la trisomía en las neuronas, la conjetura es que si el niño posee, en efecto, un buen

desarrollo cerebral, el trabajo de los padres se notará y los avances serán evidentes y se irán aproximando a grados altos de desarrollo. Y si la afectación cerebral es más intensa, también el trabajo de los padres será fundamental como ocurre con cualquier niño con síndrome de Down.

Las actuaciones e intervenciones serán las mismas: la intervención temprana, la intervención de la comunicación y del lenguaje, la enseñanza de la lectura, el desarrollo motor grueso y motor fino, etc. Sólo los resultados a lo largo del tiempo nos irán diciendo cómo se va desarrollando el niño e irán marcando las expectativas.

Consideraciones especiales

Hay situaciones que pueden perturbar a los padres.

¿Qué pasa cuando el cariotipo es de síndrome de Down mosaico pero los signos externos no lo muestran claramente, de modo que incluso puede parecer normal si uno no se fija de forma especial? Podría parecer una discapacidad intelectual sin que pareciera síndrome de Down. Las consecuencias prácticas no han de diferir de lo que habría de hacerse en cualquier discapacidad intelectual, que dependerá del grado de afectación intelectual que tenga el niño. Pero resulta difícil para los padres situarse.

Una madre escribía: *Los meses fueron pasando y aquel pronóstico no se fue cumpliendo...la niña creció más que un niño sin trisomía, su lengua jamás estuvo fuera, nunca fue hipotónica, caminó al año y pocos meses, es sana, hace rato largo se alimenta sola, corre, sube y baja escaleras...María tiene poco de síndrome de Down... y con esta realidad, nosotros los padres, ¿dónde la ubicamos y dónde nos ubicamos nosotros?*

¿Y qué pasa cuando el desarrollo intelectual es elevado, pero el niño tiene claros signos externos de síndrome de Down, como si eso le marcara para siempre? Es lógico que los padres se preocupen. El apoyo que el niño necesitará será grande, desde muchos puntos de vista. Pero el caso no difiere del que ocurre con los niños que, teniendo trisomía completa, alcanzan un grado elevado de desarrollo intelectual.

Con frecuencia, los padres desean contactar con otros en la misma situación, guiarse por su experiencia, pese a las diferencias que existen de un individuo a otro. Existe una asociación internacional en donde se puede recibir información y apoyos.

** Fuentes consultadas: International Mosaic Down syndrome Association (IMDSA)*

🌸 Los hermanos de las personas con síndrome de Down

Las familias de las personas con Síndrome de Down suelen enfrentar un sinnúmero de problemas para resolver sus diferentes necesidades. La persona con Síndrome de Down atrae tal necesidad de atención que con frecuencia las expectativas del resto del grupo familiar quedan en segundo plano. Entre las personas que resultan afectadas por ello son los hermanos de las personas con Síndrome de Down.

Frecuentemente los y las hermanas de las personas con Síndrome de Down son colocadas en situaciones incómodas o dramáticas, ya que pueden convertirse en los contrapesos de una dinámica familiar necesitada de satisfacciones o en víctimas del descuido paterno, excesivamente volcados sobre la persona con Síndrome de Down.

Todos sabemos que el orden de nacimiento de los hijos suele impactar las expectativas que se tienen hacia las personas. Los primogénitos pueden ser los que



experimentan la falta de claridad y experiencia de los padres en la crianza de los niños, mientras que los últimos hijos enfrentan situaciones de menor restricción y con frecuencia son atendidos por sus hermanos y hermanas. En las familias pequeñas actuales, muchos hijos e hijas son criados con una mezcla de sobreprotección y elevadas expectativas de éxito hacia su desempeño social y profesional. Cuando a lo anterior se agrega la llegada de una persona con Síndrome de Down, el cuadro se complica aún más.

La llegada de un primogénito con Síndrome de Down puede afectar profundamente a la pareja de padres. Muchas veces se reacciona ante ello con sobreprotección, una callada rebeldía o con la necesidad de tener otro hijo. Las expectativas del grupo

familiar sobre el sobrino o el nieto puedes ser determinantes en estos casos, ya que de su recepción dependerán las posibilidades de que el niño reciba cuidados y atenciones por parte de un círculo más amplio de personas. La combinación de elevadas expectativas del grupo familiar y de complicaciones en la crianza de los bebés suele llevar a nuevos embarazos, con los que otros bebés, casi todos ellos regulares, llegan a enriquecer a la familia.

La reacción ante los nuevos hermanos puede ser de franca preferencia hacia ellos o convertirse en una red de apoyo en cuanto los niños crecen; nuevamente, el apoyo del padre y la familia extensa son definitivos. Cualquier rechazo o indiferencia hacia el bebé con Síndrome de Down suele afectar negativamente la relación con el bebé e impactar su tratamiento. No es raro que las familias con rechazo hacia los bebés con Síndrome de Down suelen preferir a los niños regulares, con lo que el bebé queda en una situación de descuido considerable.

La llegada de un bebé con Síndrome de Down a una familia donde existen ya otros niños también tiene sus complicaciones. Los hermanos mayores de los niños con Síndrome de Down pueden verse sometidos a una presión muy temprana por participar del cuidado de sus hermanitos, pueden, por lo mismo, generar cierto rechazo hacia sus hermanos o pueden sufrir por las

muestras de curiosidad o la falta de consideración de otras personas hacia los niños. No siempre el impacto es tan severo, en ocasiones los hermanos mayores proporcionan la socialización que hace falta a sus hermanos con Síndrome de Down o ven con agrado la participación en el cuidado de estas personas. De hecho, los hermanos pueden llegar a reproducir la sobreprotección que sus padres u otros familiares practican, por lo que es necesario actuar sobre ella.

Ya sea en una dirección o en otra, es necesario poner atención en la conducta y los sentimientos de los hermanos de las personas con Síndrome de Down. Estas personas pueden convertirse en reivindicadores furibundos o en sujetos de preferencia familiar. Con frecuencia, el rechazo hacia sus hermanos viene disfrazado de una actitud de aparente aceptación y hasta beligerancia en la defensa de sus derechos, mientras que en otros casos la participación en el cuidado y la promoción del desarrollo de sus hermanos se convierte en una auténtica fuente de autoestima personal.

Elementos indicadores de rechazo o aceptación real entre los hermanos de las personas con Síndrome de Down pueden encontrarse en áreas como las siguientes:

- ❖ *Aprovechamiento y conducta en la escuela*

- ❖ *Capacidad para hacer amistades y llevarlas a casa*
- ❖ *Estado de ánimo general*
- ❖ *Capacidad para hablar con naturalidad de la Síndrome de Down de sus hermanos*
- ❖ *Posibilidad para iniciar relaciones de pareja*

Problemas en estas áreas pueden revelar dificultades en la aceptación o en la motivación para participar del cuidado de sus hermanos, lo cual es delicado ya que podría afectar su futuro personal y profesional

Fenómenos como la culpa o la depresión entre los familiares de personas con Síndrome de Down pueden estar asociados a la forma en que se atiende a la persona que requiere de cuidados especiales: la falta de integración a los cuidados, la sobre exigencia o la respuesta familiar hacia la persona con Síndrome de Down pueden provocar problemas emocionales que requerirán de tratamiento psicológico, por lo que es muy importante estar pendiente de los sentimientos profundos de los hermanos de los niños con Síndrome de Down pues la dinámica familiar puede fomentar el ocultamiento o la apariencia. Esto hace necesario atender las necesidades de las hijas e hijos regulares, manifestarles afecto y transmitirles seguridad, darles tiempo para compartir lo que sienten y lo que

les pasa e integrar a la familia a sus amigos y amigas.

El diálogo, el buen humor y la espontaneidad contribuyen mucho al mantenimiento de un buen clima familiar y se convierten en una necesidad en el caso de las familias que tienen a una persona con Síndrome de Down. La atención inmediata de los familiares que requieren de tratamiento psicológico es otro elemento protector del grupo, pues la imposibilidad de pedir ayuda o de reconocer los signos de los trastornos emocionales suelen ser factores que empeoran el ambiente inmediato y generan problemas graves a todos los integrantes.

A manera de conclusión, es necesario reflexionar sobre los fines de la familia. Una familia debería ser un lugar donde las personas que la componen (padres, hijos y otros familiares) pudieran encontrar lo necesario para desarrollarse plenamente. Si en una familia todos o la mayoría de los recursos se vuelcan en el desarrollo de uno solo de sus integrantes, el edificio completo se tambalea y puede venirse abajo. Los hermanos de la persona con Síndrome de Down pueden sufrir especialmente en esta circunstancia, esto nos obliga a estar pendientes de sus necesidades y de las necesidades de la totalidad de los integrantes del sistema familiar.

Síndrome de Down y enfermedad de Alzheimer

Una de las mayores preocupaciones en relación a la salud del adulto con síndrome de Down es el hecho de la propensión que estos tienen a desarrollar la enfermedad de Alzheimer. Muchas anomalías bioquímicas e inmunológicas comunes han sido encontradas en los cerebros de las personas con enfermedad de Alzheimer y en un porcentaje de sujetos con síndrome de Down. Es cierto que en un número importante de personas de más de 40 años se ha encontrado una neuropatología similar a la enfermedad de Alzheimer, sin embargo esto en ningún momento quiere decir que todas las personas con síndrome de Down vayan a desarrollar la enfermedad de Alzheimer. Aun cuando en las personas con síndrome de Down se ha hablado de un envejecimiento prematuro y que las edades de mayor riesgo para ellos en torno al tema estarían entre los 50 y los 60 años, muchas personas con síndrome de Down nunca desarrollan demencia de mayores. En este sentido, resulta muy importante revisar una serie de aspectos relativos a la relación



existente entre el síndrome de Down y la demencia tipo Alzheimer.

¿Qué tan común es la enfermedad de Alzheimer en las personas con el síndrome Down?

Las estimaciones varían, pero parece razonable concluir que el 25 por ciento o más de las personas con el síndrome Down mayores de los 35 años de edad muestran señales clínicas y síntomas de la demencia del tipo Alzheimer. El porcentaje aumenta con la edad. En la población general, la enfermedad de Alzheimer normalmente no se desarrolla antes de los 50 años de edad, y la incidencia más elevada - en las personas mayores de los 65 - es entre 5 y 10 por ciento. La incidencia de la enfermedad de Alzheimer en la población con el síndrome Down se calcula ser de tres a cinco veces mayor que en la población general.

¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Alzheimer?

En el caso de un paciente con síndrome de Down, aparecen los mismos síntomas que en cualquier otra persona, y suelen ser bastante evidentes para los miembros de la familia más cercana. Entre otros síntomas se han descrito los cambios en la personalidad (100%), pérdida de habilidades de la vida autónoma

(100%), crisis (53%), deterioro de la marcha (73%), , y reflejos de liberación patológica (67%), los síntomas iniciales incluyen la pérdida de la memoria y de la habilidad de y pérdida de continencia en los hábitos de la vejiga y la evacuación (40%).

¿Cómo se determina el diagnóstico final?

Es difícil diagnosticar la enfermedad de Alzheimer. Es importante cerciorarse de que los síntomas de la enfermedad de Alzheimer no surgen a causa de otras condiciones, tales como trastornos tiroideos, enfermedad depresiva según criterios psiquiátricos, tumor cerebral, embolias cerebrales periódicas, desbalances metabólicos, o una variedad de condiciones neurológicas.

El diagnóstico de la enfermedad Alzheimer se basa en un historial clínico que demuestra un lento pero constante disminución en la función cognitiva, y en una variedad de pruebas de laboratorio que proporcionan evidencia, incluyendo el electroencefalograma, reacciones auditivas producidas del tallo cerebral, tomografía axial computarizada e imágenes por resonancia magnética, entre otras pruebas y calibraciones.

¿Existen pruebas que sirvan de referencia para establecer un disminución específica en la función cognitiva?

Los psicólogos usan cuestionarios contestados por familiares,

compañeros o cuidadores para ayudarles en la detección temprana de la demencia. Se recomienda que los individuos con el síndrome Down se practiquen la prueba a la edad de 30 para proveer una base de referencia, y periódicamente a partir de esa edad. Si la prueba muestra deterioro, deben hacerse pruebas adicionales para descartar condiciones o enfermedades que presentan síntomas similares o superpuestos.

¿Qué información ha arrojado la investigación acerca de la relación entre la enfermedad de Alzheimer y el síndrome Down?

Actualmente se está investigando cómo ciertos genes en el cromosoma-21 pueden predisponer a individuos con el síndrome Down a la enfermedad de Alzheimer. En los Estados Unidos varios centros médicos están probando terapias en personas con el síndrome Down que parecen beneficiar a personas con la enfermedad de Alzheimer en la población general.

¿Cómo se puede adelantar la investigación de la enfermedad de Alzheimer en personas con el síndrome Down?

Como en el caso de la enfermedad de Alzheimer en la población general, la comprensión del desorden involucra investigación "posmórtem"(autopsia) del tejido cerebral. La donación de tejidos cerebrales para investigación y con el propósito de avanzar el conocimiento acerca de la relación

entre el síndrome Down y la enfermedad de Alzheimer contribuirán a adelantar la investigación en esta área

Resumen

- Las personas con el síndrome Down son de tres a cinco veces más propensas que la población general de desarrollar la enfermedad de Alzheimer. El comienzo de la enfermedad de Alzheimer puede empezar tan temprano como a los 30 años de edad en personas con el síndrome Down, en comparación a la edad de 50 en la población general.
- Los síntomas de una variedad de otras enfermedades o condiciones se parecen a los síntomas de la enfermedad de Alzheimer: cambios en la personalidad, disminución en las habilidades de las rutinas diarias, pérdida de la memoria, cambios en la coordinación y el andar, y otros cambios. Enfermedades y condiciones tales como la depresión, trastornos de la tiroides, tumores cerebrales, embolias cerebrales periódicas, desbalances metabólicos, y una variedad de condiciones neurológicas deben ser descartados antes de establecer un diagnóstico final de la enfermedad de Alzheimer.
- Se recomienda que individuos con el síndrome Down se hagan

una prueba de la función cognitiva a la edad de 30 que sirva de referencia, y que sea repetida anualmente para determinar cualquier deterioro en dicha función. Algunos síntomas de la enfermedad de Alzheimer pueden ser tratados, aunque actualmente no hay manera de curarla o detenerla cabalmente.

- La investigación actual sugiere un enlace causante entre la "dosis del gen" adicional del tercer cromosoma-21 del síndrome Down y la enfermedad de Alzheimer. Para avanzar la investigación, se buscan donaciones del tejido cerebral de individuos con el síndrome Down y la enfermedad de Alzheimer.

Fuente: National Down Syndrome Society. / Atención Médica en el Síndrome de Down.

Paul Rogers y Mary Coleman. Fundación Catalana Síndrome de Down.

