

Información sobre

Division of Child and Adolescent Health
(División de Salud de los Niños y Adolescentes)
Pediatric Screening and Genetic Services
(Servicios de Examen y Genética Pediátricos)
Virginia Genetics Program
(Programa de Genética de Virginia)
1-800-523-4019
www.vahealth.org/genetics



El Síndrome de Down

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es una afección en que las células del cuerpo tienen tres copias del cromosoma 21 en lugar de dos, que es lo normal.

Los cromosomas, que se encuentran dentro de las células del cuerpo, son pequeñas estructuras filiformes (en forma de hilos) que encierran nuestras características genéticas. Casi todas las células del cuerpo tienen 46 cromosomas. Estos últimos forman pares y cada célula contiene un total de 23 pares. Una parte integrante de cada par viene de la madre y la otra del padre. Los 23 pares de cromosomas se enumeran de mayor a menor, de 1 a 22. El 23º par de cromosomas contiene los cromosomas sexuales, que determinan si somos varones o niñas.

El síndrome de Down ocurre cuando se forma una copia extra del cromosoma 21 en las células por causa de un problema durante la división celular. En lugar de los 46 cromosomas típicos encontrados en las células, un niño con el síndrome de Down tiene 47 cromosomas. Este cromosoma extra causa problemas de crecimiento físico y mental del niño.

¿Hay más de un tipo del síndrome de Down?

Hay tres tipos del síndrome de Down:

Trisomía 21. El primer tipo del síndrome de Down se llama trisomía 21. La trisomía se refiere a la presencia de tres copias de un cromosoma. En el síndrome de Down con trisomía 21, el óvulo o el espermatozoide recibe una copia extra del cromosoma 21 en el momento de su formación. Típicamente, el óvulo y el espermatozoide tienen solo una copia de cada cromosoma (es decir, una copia del cromosoma 21). Cuando el óvulo y el espermatozoide típicos se unen, el bebé que se forma como resultado de esa unión recibe el conjunto completo de los 46 cromosomas necesarios para crecer. Si un óvulo o un espermatozoide que recibió dos copias del cromosoma 21 se une a un óvulo o un espermatozoide portador de una copia, el resultado es un niño con tres copias o una trisomía 21. Esta forma de síndrome de Down es la más común y representa alrededor de 95% de los casos de ese defecto congénito.

Síndrome de Down por translocación. El segundo tipo se conoce como síndrome de Down por translocación. En este síndrome, un pedazo extra o una copia completa extra del cromosoma 21 se adhiere a otro cromosoma, lo que da como resultado tres copias del cromosoma 21 en las células. En cerca de dos terceras partes de los embarazos, la translocación ocurre cuando el óvulo y el espermatozoide se unen para formar el bebé. En la otra tercera parte de los casos, la translocación proviene de uno de los padres. El síndrome de Down por translocación representa cerca de 3 a 4% de los casos de este síndrome.

Síndrome de Down en mosaico. El tercer tipo es el síndrome de Down en mosaico. Las personas con el síndrome de Down en mosaico tienen dos grupos distintos de células en el cuerpo: células con los 46 cromosomas típicos y células con una copia extra del cromosoma 21. Los dos tipos de células se

forman después de la unión del óvulo con el espermatozoide. Las características y problemas comunes del síndrome de Down pueden ser más leves cuando se presenta en mosaico, puesto que no todas las células del cuerpo son portadoras de un cromosoma extra. Alrededor de 1 a 2% de las personas con el síndrome de Down lo tienen en mosaico.

¿Cuáles son las características físicas del síndrome de Down?

Las personas con el síndrome de Down a menudo tienen muchas características físicas en común. Esas características comprenden ojos almendrados y oblicuos con pliegues de la piel en el extremo interno (pliegue epicanático), puente aplanado de la nariz, cuello corto, manos cortas y anchas y pies anchos. Los niños con el síndrome de Down también suelen tener poco tono muscular.

¿Qué tipos de problemas causa el síndrome de Down?

El síndrome de Down causa retraso mental que va de leve a grave. Casi todos los casos están en la escala de leve a moderada. Alrededor de una tercera parte de los bebés con el síndrome de Down tienen algún defecto del corazón, que en muchos casos se puede corregir con cirugía. También pueden ocurrir problemas del aparato digestivo, causantes de vómito o dificultades para la alimentación en lactantes. Las personas con el síndrome de Down pueden tener menor resistencia a la infección y están expuestas a un mayor riesgo de problemas respiratorios. Los problemas de los ojos, por ejemplo, la mirada torcida hacia adentro (estrabismo convergente), y los problemas del habla son comunes. En algunas personas con el síndrome de Down, los dos huesos superiores del cuello están desalineados, lo que expone a la persona a un mayor riesgo de lesiones del cuello. Las personas con el síndrome de Down también tienen más posibilidades de ser obesas a medida que envejecen.

¿Qué tan común es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es la afección cromosómica más común en los niños nacidos vivos. Ocurre en cerca de 4.000 nacimientos en los Estados Unidos y en alrededor de 85 nacimientos en Virginia al año. Las mujeres mayores de 35 años tienen más posibilidades de tener un hijo con el síndrome de Down, pero éste puede ocurrir a cualquier edad.

¿Qué causa el síndrome de Down?

El síndrome de Down se debe a una copia extra del cromosoma 21 en las células del cuerpo. Ningún padre de familia puede hacer nada para causar ni para prevenir el síndrome de Down.

Los padres de un niño con el síndrome de Down tienen mayor posibilidad de tener otro con el mismo defecto. Si el primer hijo tiene una trisomía 21, esa posibilidad es de alrededor de 1 en 100. Si el primer hijo tiene el síndrome de Down por translocación, esa posibilidad es de 2 a 100 en 100, según la translocación exacta. Un asesor en genética o un genetista puede ayudarle a determinar los posibles riesgos para su familia y su situación.

¿Qué se puede hacer para ayudar a un hijo con el síndrome de Down?

Los niños con un defecto del corazón o un problema del aparato digestivo pueden necesitar cirugía para tratar esas afecciones. Los niños con el síndrome de Down pueden beneficiarse de programas de intervención temprana. Esos programas suelen tener personal para atender muchas de las necesidades específicas del bebé, incluso especialistas en aprendizaje que ayudarán a la familia a entender la mejor forma de enseñarle al niño.

¿Dónde puedo obtener más información sobre el síndrome de Down?

National Down Syndrome Congress
[Congreso Nacional sobre el Síndrome de Down]
www.ndsccenter.org
1-800-232-NDSC (1-800-232-6372)

National Down Syndrome Society
[Sociedad Nacional sobre el Síndrome de Down]
www.ndss.org
1-800-221-4602

National Information Center for Children and Youth with Disabilities
[Centro Nacional de Información para los Niños y Jóvenes con Deficiencias]
www.nichcy.org
1-800-695-0285

March of Dimes Birth Defects Foundation
[Fundación de Niños con Defectos Congénitos March of Dimes]
www.modimes.org
1-888-MODIMES (1-888-663-4637)

Infant and Toddler Connection of Virginia (Early Intervention Services)
[Conexión de Virginia para Lactantes y Niños Pequeños (Servicios de Intervención Temprana)]
www.infantva.org
1-800-234-1448