

# Sociedad Nacional del Síndrome de Down (National Down Syndrome Society)



La National Down Syndrome Society  
(Sociedad Nacional del  
Síndrome de Down) (NDSS) es la organización  
líder de derechos humanos para todas las  
as personas con síndrome  
de Down

national down syndrome society  
**ndss**®

# ¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es el trastorno cromosómico que se presenta con más frecuencia. Uno de cada 691 bebés en los Estados Unidos nace con síndrome de Down y ocurre en personas de todas las razas y niveles económicos.

Algunas de las características físicas comunes del síndrome de Down son el tono muscular bajo, estatura baja, ojos inclinados hacia arriba y un solo pliegue profundo que cruza el centro de la palma de la mano. Cada persona con síndrome de Down es única y puede poseer estas características en grados diferentes o no poseerlas en absoluto.

Las personas con síndrome de Down tienen mayor riesgo de padecer ciertas enfermedades, tales como defectos congénitos del corazón, problemas respiratorios y de audición, enfermedad de Alzheimer, leucemia infantil y problemas de tiroides. Sin embargo, hoy en día se pueden tratar muchas de estas enfermedades de modo que la mayoría de las personas con síndrome de Down lleva una vida sana. La esperanza de vida para las personas con síndrome de Down ha aumentado significativamente en las últimas décadas - desde 25 años en 1983 a 60 años en la actualidad.

Las personas con síndrome de Down experimentan retrasos cognitivos pero el efecto generalmente es de leve a moderado y no es indicativo de todas las fortalezas y talentos que cada individuo posee. Los niños con síndrome de Down aprenden a sentarse, caminar, hablar, jugar y hacer gran parte de las demás actividades aunque un poco más tarde que sus compañeros sin síndrome de Down.

Los programas educativos de calidad, un ambiente familiar estimulante, una buena atención médica y el apoyo positivo de la familia, amigos y comunidades permiten a las personas con síndrome de Down hacer realidad sus aspiraciones y llevar una vida plena. Las personas con síndrome de Down van a la escuela, trabajan y contribuyen a la sociedad de muchas formas maravillosas.

Siempre se debe hacer referencia a las personas con síndrome de Down como personas ante todo. En lugar de decir “un niño Down,” se debería decir “un niño con síndrome de Down.” Se debe evitar además decir “niño Down” y describir la condición como “Down,” como al decir “él tiene Down.” La gente “tiene” el síndrome de Down, no lo “sufre” y no les “aqueja.”

# ¿Qué causa el síndrome de Down?

En cada célula del cuerpo humano existe un núcleo, donde el material genético se almacena en genes. Los genes contienen los códigos responsables de todas las características que heredamos y se agrupan a lo largo de estructuras con aspecto de barras llamadas cromosomas. Normalmente, el núcleo de cada célula contiene 23 pares de cromosomas, la mitad de los cuales se heredan de cada padre.

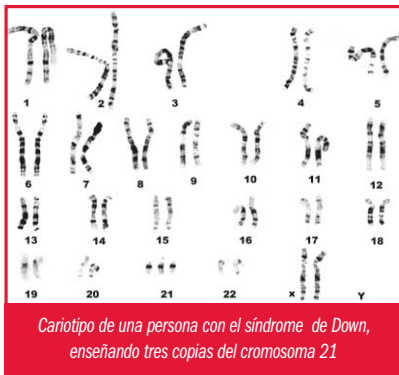
El síndrome de Down generalmente lo causa un error en la división celular llamado no disyunción. La no disyunción da lugar a un embrión con tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos habituales. Antes de la concepción o en el momento que ocurre, un par de cromosomas 21, ya sea en el espermatozoide o en el óvulo, no se llega a separar y así transmiten ambas copias del cromosoma 21 en lugar de una sola. A medida que se desarrolla el embrión, el cromosoma extra se replica en cada célula del cuerpo. Este tipo de síndrome de Down, que representa el 95% de los casos, se conoce como trisomía 21.

Los otros dos tipos de síndrome de Down se llaman mosaicismo y translocación. El mosaicismo (o síndrome de Down mosaico) se produce cuando la no disyunción del cromosoma 21 ocurre en una pero no en todas las divisiones celulares iniciales después de la fertilización. Cuando esto sucede, hay una mezcla de dos tipos de células, algunas que contienen los habituales 46 cromosomas y otras que contienen 47. Esas células con 47 cromosomas contienen un cromosoma 21 extra. El mosaicismo representa alrededor del 1% de todos los casos de síndrome de Down. Las investigaciones indican que las personas con síndrome de Down mosaico pueden tener menos características del síndrome de Down que aquellas con trisomía 21 o síndrome de Down por translocación. Sin embargo, las generalizaciones no son posibles debido a la amplia gama de capacidades que las personas con síndrome de Down poseen.

La translocación representa alrededor del 4% de todos los casos de síndrome de Down. En la translocación, una copia total o parcial adicional del cromosoma 21 se desprende durante la división celular y se adhiere a otro cromosoma, por lo general el cromosoma 14. Mientras que el número total de cromosomas en las células sigue siendo 46, la presencia de un cromosoma 21 completo o parcial adicional hace que se presenten las características del síndrome de Down.

Independientemente del tipo de síndrome de Down que pueda tener una persona, todas las personas con síndrome de Down tienen una porción adicional crítica del cromosoma 21 presente en todas o algunas de sus células. Este material genético adicional altera el curso del desarrollo y causa las características asociadas con el síndrome de Down.

Mientras, se desconoce la causa de la no disyunción, las investigaciones demuestran que la probabilidad aumenta en frecuencia a medida que la mujer envejece. Sin embargo, debido a una tasa de natalidad más elevada en mujeres más jóvenes, el 80% de los niños con síndrome de Down nacen de mujeres menores de 35 años. El síndrome de Down no lo causan factores ambientales ni las actividades de los padres antes o durante el embarazo.



Una vez que una mujer ha dado a luz a un bebé con trisomía 21, se estima que la probabilidad de tener otro bebé con trisomía 21 es de 1 en 100 (hasta los 40 años).

La probabilidad de tener un bebé con síndrome de Down aumenta significativamente después de los 40 años, independientemente de si la madre ya haya tenido o no un bebé con síndrome de Down. Sin embargo, a diferencia de la trisomía 21 o el mosaicismo, la edad de la madre no parece estar relacionada con el riesgo de tener un hijo con síndrome de Down por translocación. Mientras alrededor de un tercio de los casos de translocación (1% de todos los casos de síndrome de Down) tienen un componente hereditario, la mayoría de los casos son eventos fortuitos. La asesoría genética puede determinar si uno de los padres es portador del cromosoma translocado.

Edad de la madre	Incidencia del síndrome de Down	Edad de la madre	Incidencia del síndrome de Down	Edad de la madre	Incidencia del síndrome de Down
20	1 en 2,000	30	1 en 900	40	1 en 100
21	1 en 1,700	31	1 en 800	41	1 en 80
22	1 en 1,500	32	1 en 720	42	1 en 70
23	1 en 1,400	33	1 en 600	43	1 en 50
24	1 en 1,300	34	1 en 450	44	1 en 40
25	1 en 1,200	35	1 en 350	45	1 en 30
26	1 en 1,100	36	1 en 300	46	1 en 25
27	1 en 1,050	37	1 en 250	47	1 en 20
28	1 en 1,000	38	1 en 200	48	1 en 15
29	1 en 950	39	1 en 150	49	1 en 10

# ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Down?

El síndrome de Down generalmente se identifica en el nacimiento por la presencia de ciertos rasgos físicos. Sin embargo, estas características pueden presentarse en bebés que no tienen síndrome de Down, por lo que se realiza un análisis cromosómico (cariotipo) para confirmar el diagnóstico. Para obtener un cariotipo, los médicos le sacan sangre al bebé y toman fotografías de los cromosomas. Las agrupan por tamaño, número y forma. El síndrome de Down se diagnostica mediante el estudio del cariotipo y la identificación de una copia total o parcial adicional del cromosoma 21. Una prueba genética similar llamada hibridación fluorescente in situ (FISH) también puede confirmar el diagnóstico.

Hay dos tipos de pruebas para el síndrome de Down que se pueden realizar antes de que nazca un bebé: pruebas de detección y pruebas diagnósticas. Las pruebas de detección prenatales calculan la posibilidad de que el feto tenga el síndrome de Down. Las pruebas diagnósticas pueden proporcionar un diagnóstico definitivo con casi el 100% de precisión.

La mayoría de las pruebas de detección se realizan mediante un examen de sangre y un ultrasonido (ecografía). Los exámenes de sangre (o pruebas de detección en suero) miden las cantidades de sustancias en la sangre de la madre. Junto con la edad de la madre, se utilizan las pruebas para calcular la probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down. Las pruebas de detección en suero a menudo se realizan conjuntamente con una ecografía detallada para comprobar la presencia de marcadores (características que algunos investigadores estiman que pueden tener una asociación significativa con el síndrome de Down). Los investigadores han desarrollado una combinación de suero/ecografía/edad de la madre que arroja datos más precisos en una etapa más temprana del embarazo. Las nuevas pruebas de detección prenatales no invasivas como MaterniT21 y Harmony se realizan mediante la extracción de sangre de la futura madre tan pronto como a las 10 semanas de gestación y se basan en la detección de ADN libre de células, que circula entre el feto y la madre.

En la actualidad, se ofrecen pruebas de detección prenatales de forma habitual a mujeres de todas las edades. Si la detección prenatal determina que la probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down es alta, los médicos suelen aconsejar que la madre se realice pruebas de diagnóstico si desea un diagnóstico definitivo. Los procedimientos de diagnóstico disponibles para el diagnóstico prenatal del síndrome de Down son la muestra de vellosidades coriónicas (CVS) y la amniocentesis. La CVS se realiza generalmente en el primer trimestre, entre las semanas 9 y 11, y la amniocentesis se realiza generalmente en el segundo trimestre después de 15 semanas de gestación. Estos procedimientos, que presentan un riesgo de hasta 1% de causar un aborto espontáneo, son prácticamente 100% precisos en el diagnóstico del síndrome de Down.



## Sociedad Nacional del Síndrome de Down

### OFFICE LOCATION

National Down Syndrome Society  
Headquarters  
8 E 41st Street  
8th Floor  
New York, NY 10017

Facebook: @NDSS1979  
Twitter: @NDSS  
Instagram: @ndssorg  
YouTube: NDSSorg

