Preguntas y Respuestas Sobre el Síndrome Down

PREGUNTA: ¿Qué es el síndrome Down?

RESPUESTA: El síndrome Down es la anomalía de los cromosomas que ocurre con más frecuencia. Esto resulta cuando un individuo posee tres copias del cromosoma #21 en lugar de los dos usuales. Este exceso de materia genética afecta el desarrollo físico e intelectual de una persona. Casi mayor parte de las personas con síndrome Down tendrán algún grado de retraso mental, lo cual es normalmente entre leve a moderado. Hay muchas características asociadas con el síndrome Down, incluyendo la falta de tono muscular, una lengua agrandada, un perfil facial llano, y un alto riesgo de algunas condiciones médicas relacionadas. Sin embargo, cada persona con síndrome Down es un individuo único y puede poseer estas características en diferentes grados o poseer ningunas. Además, todas estas características se encuentran en la población general.

PREGUNTA: ¿Por qué nos debe de interesar saber sobre el síndrome Down?

RESPUESTA: Las anormalidades de los cromosomas son un problema general en el campo médico, siendo el síndrome Down la condición genética más común. Uno entre 800 a 1,000 niños nace con síndrome Down. Más del 50 por ciento de abortos espontáneos son causados por una anormalidad de cromosomas. Aproximadamente 25 por ciento de todos los abortos son causados por la Trisomía. Esto es la presencia de tres copias de un cromosoma en lo cual el numero usual es dos. La forma más común del síndrome Down también es conocida como Trisomía 21, porque el cromosona #21 tiene una copia adicional. Aproximadamente un 25 por ciento de niños concebidos con síndrome Down sobrevive después del nacimiento. Los individuos con síndrome Down poseen varios grados de retraso mental, de muy leve a moderado.

PREGUNTA: ¿Qué impacto tiene el síndrome Down en la sociedad?

RESPUESTA: Los individuos con síndrome Down están siendo cada vez más integrados en la sociedad y organizaciones de la comunidad, tales como escuelas, sistemas de cuidado de salud, fuerzas de trabajo, y actividades sociales y recreativas. Debido a los adelantos en la tecnología médica, individuos con síndrome Down están viviendo mucho más tiempo que anteriormente. En 1910, se esperaba que los niños con síndrome Down sobrevivirían solamente hasta la edad de 9 años. Con el descubrimiento de antibióticos, el promedio de supervivencia aumentó a los 19 o 20 años de edad.

Ahora, con recientes adelantos en tratamiento clínico, se estima que como 80 por ciento de adultos con síndrome Down alcanzan la edad de 55 años, y otros viven aun mucho más tiempo. En los Estados Unidos, aproximadamente 350,000 familias están afectadas por el síndrome Down. Aproximadamente 5,000 niños con síndrome Down nacen cada año. Según la proporción de mortalidad asociada con el síndrome Down disminuye, el promedio de individuos con síndrome Down en nuestra sociedad aumentará. Más americanos compartirán con individuos que tienen esta condición genética, aumentando la necesidad de extender la educación pública y aceptación mundial.

PREGUNTA: ¿Es hereditario el síndrome Down?

RESPUESTA: La materia genética adicional que causa el síndrome Down puede original del padre o la madre. Se ha encontrado que aproximadamente 5 por ciento de los casos provienen del padre. En general, el riesgo de tener un segundo niño con síndrome Down es como uno de cada 100 embarazos. El riesgo es mayor si el padre o la madre llevan una célula translocada. Esto puede determinarse a través de un examen genético. Por lo demás, el síndrome Down "no corre en familias" y un hermano, tía o tío no está en riesgo mayor de concebir un niño con síndrome Down.

PREGUNTA: ¿Quién está en riesgo de tener un niño con síndrome Down?

RESPUESTA: El síndrome Down afecta a las personas de todas razas y niveles económicos. Mujeres mayores de 35 años tienen un significante alto riesgo de tener un niño con síndrome Down. Una mujer de 35 años tiene uno de 350 Down Syndrome Association of Los Angeles 315 Arden Avenue Glendale, Ca 91203 Tel. 818-242-7871 Fax. 818242-7819 www.dsala.org 2 oportunidades de concebir a un niño con síndrome Down, y este riesgo aumenta gradualmente hasta la edad de 40 años a uno de 100 oportunidades. A la edad de 45, la posibilidad aumenta aproximadamente uno de 30. Sin embargo, en lo general las mujeres más jóvenes dan a luz más frecuentemente, por eso la mayoría de los bebés con síndrome Down nacen de las madres más jóvenes. La consejería genética para los padres es cada vez más importante. Todavía, algunos médicos no están totalmente informados en como asesorar a sus pacientes sobre la incidencia del síndrome Down, avances en diagnósticos, y los protocolos para el cuidado y tratamiento de bebés nacidos con síndrome Down.

PREGUNTA: ¿Por qué es importante criar a los niños con síndrome Down en el hogar?

RESPUESTA: Los niños nacidos con síndrome Down pueden disfrutar de vidas mas llenas y activas dado al interés y comprensión de la condición al igual que a los avances en el tratamiento de los problemas de salud de los niños con síndrome Down. Los niños criados en el hogar e incluidos en todos los aspectos de la vida comunitaria se desarrollan en su mayor capacidad y pueden funcionar con mucha más independencia en la sociedad. El amor familiar, ternura, y apoyo al igual que los programas de intervención temprana, oportunidades educativas, y comunitarias tienen una relación directa hasta el grado de que la persona con síndrome Down puede lograr su potencial.

PREGUNTA: ¿Por qué el síndrome Down no ha recibido mucha atención en el pasado?

RESPUESTA: Aunque el Dr. Jerome Lejeune descubrió en 1959 que era una copia adicional del cromosoma #21 lo que causaba el síndrome Down, sólo en los últimos años es que los estudios se han enfocado en el cromosoma #21. ¿Por qué? Porque hoy en día tenemos la tecnología para aislar genes específicos y la materia genética. El momento esta creciente. El cromosoma #21 es el primer cromosoma en ser totalmente trazado, y es un prototipo para el Proyecto Human Genome, el cual es financiado por el gobierno federal para trazar todos los genes. Existen aproximadamente unos mil de genes en el cromosoma #21, y nuevos descubrimientos están ocurriendo rápidamente. Investigadores continúan buscando los genes relacionados con el desarrollo del cerebro y las características físicas asociadas con el síndrome Down. Una vez esto sea identificado, se espera que el proceso bioquímico que causa el síndrome Down se pueda descifrar y lleven a cabo el desarrollo de una intervención y terapia.

PREGUNTA: ¿Por qué los investigadores médicos están siguiendo muy de cerca el trabajo del síndrome Down?

RESPUESTA: El síndrome Down es una condición que involucra el desarrollo humano. A medidas que los investigadores aprenden más acerca de los sistemas moleculares genéticos y otros aspectos del síndrome Down, ellos también obtienen información muy valiosa sobre el desarrollo humano. Además, estos estudios ayudan para el adelanto de algunos estudios biológicos. Estos avances médicos son de mucha importancia dado a que los individuos que nacen con síndrome Down tienen más posibilidad de tener ciertos problemas médicos, y estos estudios les podrían dar respuestas a estos problemas. Las investigaciones sobre el síndrome Down proveen nuevas maneras de examinar condiciones médicas más comunes en el síndrome Down: Enfermedades del Corazón - Casi el 50 por ciento de los individuos que tienen síndrome Down nacen con un defecto congénito del corazón. La mayoría de estos defectos pueden ser corregidos quirúrgicamente con mejoras de la salud a largo plazo. Sin embargo, los científicos continúan estudiando la causa de este problema, y buscan medios

de prevención. Enfermedad de Alzheimer - Estos porcentajes y estimados varían, pero se puede concluir que el 25 por ciento o más de individuos con síndrome Down que tienen más de 35 años desarrollan señales y síntomas clínicos de la demencia del tipo que se desarrolla con Alzheimer. Leucemia - Los individuos con síndrome Down tienen un riesgo de 15 a 20 veces mayor en desarrollar leucemia. La mayoría de casos se categorizan como leucemia aguda del tipo megakaryoblástico y que ocurre, en la mayoría de las veces en los primeros tres años de vida, y por lo cual esta condición también tiene buenas posibilidades de curación. Una forma de leucemia pasajera también se ve en los recién nacidos con síndrome Down, desapareciendo espontáneamente durante los primeros dos a tres meses de vida.

PREGUNTA: ¿Qué hace NDSS para seguir la investigación científica sobre el síndrome Down?

RESPUESTA: NDSS está actualmente patrocinando a los científicos post-graduados a través del NDSS Science Scholar Award, programa que comenzó en 1983. En este programa cada investigador recibe $35,000 por año durante dos años para llevar a cabo estudios acerca de las causas del síndrome Down o para aliviar los síntomas y acontecimientos de esta condición. Hasta hoy día, se han apoyado más de 20 investigadores bajo este programa. NDSS también patrocina una serie de simposios semestrales que enfocan estas investigaciones. Al compartir esta información, tecnología, y conocimiento colectivo de los investigadores especializados del mundo se espera que produzca una aceleración de avances en diversas áreas. Los resultados de estos simposios científicos son publicados y están disponibles a través de NDSS.