

SINDROME DE DOWN

Pérez Chávez Diego Alberto¹

RESUMEN

El síndrome de Down es una enfermedad genética resultante de la trisomía del par 21 por la no disyunción meiótica, mitótica o una translocación desequilibrada de dicho par, que se presenta con una frecuencia de 1 en 800.000 habitantes, incrementándose con la edad materna.

Los signos clínicos generales que caracterizan a este cuadro son: deficiencia mental, braquicefalia, eritema facial continuo, microtia, manchas de Brushfield, anomalías cardíacas congénitas, displasia de la segunda falange del quinto dedo, manos pequeñas, facies mongólica, hipotonía, además de retraso en el desarrollo físico y psíquico. Sin embargo, la presencia de retraso mental en estos pacientes puede ser variable, encontrándose afecciones leves que permiten a estos pacientes realizar labores cotidianas con mucha facilidad.

No existe tratamiento para el síndrome de Down, por lo que las medidas de rehabilitación mediante técnicas especiales fisioterapéuticas, fonaudiológicas y psicotécnicas juegan un papel importante, en pacientes con compromiso mental severo, permitiéndoles en la mayoría de las veces una adecuada reinserción social.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Down. Trisomía del par 21. Hipotonía. Manchas de Brushfield.

ABSTRACT

Down syndrome is a genetic disease resulting from trisomy 21 by meiotic non-

disjunction, mitotic or an unbalanced translocation of the pair, which occurs with a frequency of 1 in 800,000, with increasing maternal age.

The general clinical signs that characterize this box are: mental retardation, brachycephaly, continuous facial erythema, microtia, Brushfield spots, congenital cardiac anomalies, dysplasia of the second phalanx of the fifth finger, small hands, Mongolian facies, hypotonia, plus delay in physical and mental development. However, the presence of mental retardation in these patients may be variable, being mild conditions that allow these patients to perform daily tasks very easily.

There is no treatment for Down syndrome, so that measures of rehabilitation through physiotherapy, and psycho - phonoaudiological special techniques play an important role in patients with severe mental commitment, allowing in most cases adequate social reintegration.

KEYWORDS

Down Syndrome. Trisomy 21. Hypotonia. Brushfield spots.

RESEÑA HISTORICA

La historia de la existencia del Síndrome de Down se remonta desde el siglo VII d.C. mencionándose la existencia de personas con características similares a esta enfermedad, así como la representación de estatuillas que la asemejaban. Ya en el siglo XVI se observan una serie de expresiones pictográficas representando imágenes de personas con facies mongoloide, de talla pequeña, que se asemejaban a muchas otras expresiones en diversos momentos

¹ Univ. Tercer Año Facultad de Odontología UMSA.

culturales, donde estos individuos eran descritos.

Si bien no hubo hasta el siglo XIX, ninguna descripción científica médica que orientara la existencia de este cuadro, fue en 1838 que Sindoor describió por primera vez un cuadro de "idiocia furfurácea" o "cretinismo", es de esta forma que 1866 el Síndrome de Down, fue descrito por primera vez con sus características por el Dr. John Langdon Down, en un grupo de pacientes con alteraciones intelectuales, considerándose casi durante un siglo, que el síndrome que Down describió era una estado regresivo de la evolución humana.

Ya en 1932 Waardenburg establece la probabilidad de un reparto anormal de los cromosomas, lo que se demostró solo hasta 1956 luego de que Jerome Lejuene descubriera la existencia de la presencia de material genético extra en el cromosoma 21, en el grupo G. Pueschel en 1959 introdujo la serie U proponiendo una terapia alternativa basada en hormonas, enzimas, etc.. Recien en 1961, el nombre de su descubridor, es adoptado como nominación oficial de esta enfermedad, proponiéndose también el nombre de trisomía G-1.

La descripción detallada del cuadro clínico se establece en los siguientes años, así como los métodos de diagnóstico laboratorial, insertándose la técnica de hibridación in situ por inmunofluorescencia, que permite detectar fragmentos muy pequeños del cromosoma, independientemente de su localización en pacientes portadores de esta alteración genética.^{1,2}

ETIOLOGIA

El Síndrome de Down es también conocido como trisomía del par 21 debido a una alteración genética

producida por la presencia de un cromosoma extra en dicho par, producto de:

- Falta de disyunción en la meiosis, dando como resultado a dos células hijas completamente anormales, una de las cuales portaría 24 cromosomas y la otra 22, en lugar de 23 cromosomas como correspondería. Si la célula portadora de 24 cromosomas es fecundada por un gameto haploide, el resultado sería un individuo con 47 cromosomas (trisomía) y en el caso de que la célula portadora de 22 cromosomas sea fecundada el individuo presentaría 45 cromosomas (monosomía).
- Falta de disyunción en la mitosis, durante las primeras divisiones celulares de una célula embrionaria, generando un mosaicismo que se caracteriza por dos tipos de poblaciones celulares distintas a nivel cromosómico. Una población presentaría un número anómalo de cromosomas y la otra un número normal, sus características varían de acuerdo a la proporción y ubicación de estas células anormales.
- Translocación desequilibrada, en la que en muchos casos un cromosoma sufre de una rotura a nivel estructural, dando como resultado un fragmento cromosómico libre, que llega a acoplarse a otro par de cromosomas ocasionando así una trisomía.^{4,7,10}

El 95 % de los casos tienen una predisposición materna, donde la edad de la madre juega un papel importante ya que la incidencia de la alteración genética aumenta a partir de los 45 años, debido a que la mujer nace con una dotación establecida de ovocitos, siendo estos susceptibles a la atresia e

influencias ambientales de carácter nocivo que llegan a modificar genéticamente su estructura.

Aproximadamente el 4% de los casos se debe a una traslocación desequilibrada entre el cromosoma 21 y los cromosomas 13, 14 o 15, donde el 1% restante se debe a mosaicismo ocasionado por la no disyunción del cromosoma 21, cabe resaltar que en la translocación desequilibrada y el

mosaicismo la edad materna carece de importancia debido a que estos dos procesos se originan a nivel embrionario.^{2-3,6}

CUADRO CLINICO

El cuadro clínico del síndrome de Down tiene un compromiso sistémico, provocando alteraciones características que se describen en el siguiente cuadro

CUADRO CLINICO	
ZONA ANATOMICA	CARACTERISTICAS
CABEZA	<ul style="list-style-type: none"> • Microcefalia con el diámetro anteroposterior reducido . • Hueso occipital aplanado.
CARA	<ul style="list-style-type: none"> • Aplanamiento facial. • Pliegues epicánticos. • Hendiduras palpebrales oblicuas. • Puente de la nariz ancha . • Eritema facial continuo. • Microtia con el hélix doblado . • Los ojos son almendrados y presentan manchas de Brushfield blancas y grises en la periferia del iris visibles en el periodo neonatal y desaparecen paulatinamente entre los 12 meses posteriores.
CUELLO	<ul style="list-style-type: none"> • Corto • Piel exuberante.
EXTREMIDADES	<ul style="list-style-type: none"> • Manos pequeñas y anchas. • Pliegue palmar único (pliegues simiesco) . • Clinodactilia. • Algunos casos pueden ser acompañados de una polidactilia y sindactilia. • Pies con amplio espacio interdigital entre el primer y segundo dedo.

Fuente: Elaboración propia

Entre otras características clínicas del síndrome de Down están:

- Retardo del crecimiento.
- Retardo mental de diversos grados con un coeficiente intelectual que oscila entre 25- 50.
- Hiperlaxitud ligamentosa.
- Hipotonía.

- Estreñimiento.
- Predisposición alta: de leucemia, infecciones, disfunción tiroidea y envejecimiento prematuro y generalmente la aparición de signos de Alzheimer después de los 35 a 40 años.¹⁻⁸

DIAGNOSTICO

El diagnóstico para establecer si existe un embarazo, con producto sospechoso de Síndrome de Down, se establece con pruebas:

- a) **De presunción:** no invasivas, mediante una análisis bioquímico en sangre materna, con la medición de marcadores como la proteína A plasmática (PAPP-A) y la medición se la subunidad beta de la gonadotropina coriónica humana (GCH- β , α fetoproteína, estriol no conjugado, inhibina A. Del mismo modo se proceden a estudios ecográficos, en búsqueda de malformaciones del tracto digestivo, alteraciones del crecimiento facial y óseo
- b) **Confirmación, invasivas,** a través de la obtención de células fetales, tomando en cuenta, la edad materna, cuyo riesgo asciende en mayores de 35 años, pruebas presuntivas con valor positivo mayor a 1/250 o 1/270, antecedentes de patología genética y anomalía ecográfica de riesgo. Una vez obtenida esta información se realiza la amniocentesis en la semana 14 a 17 de la gestación. El líquido amniótico obtenido se somete a estudio de cariotipo e hibridación in situ por fluorescencia (FISH), así como OF-PCR, que permite la multiplicación de porciones del AD de los cromosomas.

De igual manera se procede a biopsia de las vellosidades coriónicas, entre la semana 8 a 11 de la gestación o cordocentesis, para el estudio patológico y genético respectivos. De igual forma, una vez que el bebé ha nacido, se puede proceder con la extracción de sangre en el neonato, para un estudio citogenético.

Cuando el niño se encuentra en los primeros años de vida, la observación de las características clínicas serán evidentes, confirmándose de esta manera cualquier sospecha hasta entonces no confirmada.⁸⁻¹²

TRATAMIENTO

No existe tratamiento para el Síndrome de Down, sin embargo, se realizan una serie de medidas de carácter rehabilitador, que les permita una inserción a la sociedad, introduciéndolos a la individualidad y autocuidado, ofreciendo consiguientemente una mejor calidad de vida.

En este sentido se recomienda:

- Realizar un ecocardiograma durante los dos primeros meses de vida y a los 18 años para diagnosticar en forma temprana posibles patologías valvulares.
- Realizar un examen oftalmológico para el diagnóstico temprano de miopía y cataratas en el primer año de vida y luego cada dos años.
- Realizar revisiones médicas gastrointestinales y una dieta rica en fibra para evitar el estreñimiento y el sobrepeso.
- Planificar revisiones odontológicas a los 2 años de edad, revisando la forma del paladar, mal posición dentaria, respiración bucal, problemas de deglución, problemas de motricidad, higiene y muchos otros que comprometan la salud oral.
- Realizar estudios de la función tiroidea cada medio año en los más pequeños y después anualmente.
- Realizar estudios radiológicos rutinarios que permitan constatar un funcionamiento óptimo de la articulación atlanto-axoidea.
- Realizar ecografías pélvicas y examen de los genitales externos, así

como mamografía en mayores de 40 años

- Apoyar con fonoaudiología, fisioterapia y pedagogía especial para el perfeccionamiento del lenguaje y cuidado personal brindando un ambiente enriquecedor y estimulante.^{8-9,13}

BIBLIOGRAFIA

1. López Morales P., López Pérez R., Parés Vidrio G., Borges Yañez A., Valdespino M. Reseña Histórica del síndrome de Down. Revista ADM 2000;57:5:193-199. URL disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2000/od005g.pdf>. Accedido en fecha 6 de junio del 2014.
2. Cammarata Scalis F., Da Silva G., Cammarata Scalis G., Sifuentes A. Historia del síndrome de Down. Un recuento lleno de protagonistas. CAN PEDIATR 2010; 34(3):157-159 URL disponible en: <http://www.scptfe.com/inic/download.php?idfichero=533>. Accedido en fecha 6 de junio del 2014.
3. Sadler, T.W. Lagman embriología médica: con orientación clínica. 10^{ma} edición. Editorial: Médica Panamericana. Buenos aires – argentina. 2008: 17-20.
4. Kumar, V. Abbas, A. Fausto, N. Patología estructural y funcional. 7^{ma} edición. Editorial Elsevier Madrid - España. 2005: 177-179,
5. Laskaris, G. Patologías-niños-adolescentes. 1^{ra} edición. Caracas Venezuela. Actualidades medico odontológicas Latinoamérica, C.A. 2001; 158-159.
6. Dávalos, C, F. Embriología y Genética. 4^{ta} edición. La Paz Bolivia. ELITE Impresiones. 2008. 463-465.
7. Sadler, T.W. Lagman embriología médica. 12^{da} edición. Barcelona España. Editorial Williams & Willkins 2012:16-18.
8. Artigas. L.M. Síndrome de Down (trisomía 21). 37-43. URL. Disponible en: <http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>38. Accedido en fecha 23 de mayo 2014.
9. Troncoso, M. Cerro, M. Síndrome de Down: Lectura y escritura Edición on-line: 2009 URL. Disponible en: <http://www.down21materialdidactico.org/librolectura/> Accedido en fecha 23 de mayo 2014.
10. Fernández, M, P. Síndrome de Down. Alteraciones anatómicas y fisiologías que repercuten en la comunicación, lenguaje y el habla. Programa de intervención logopedia. 2011. URL disponible en: http://www.csic-sif.es/andalucia/modules/mod_ense/revista/pdf/Numero_43/PILAR_FERNANDEZ_MARTINEZ_1.pdf. Accedido:23 de mayo 2014.
11. Revista muy interesante. España. URL disponible en: <http://www.muyinteresante.es/salud/articulo/un-analisis-de-sangre-para-detectar-sindrome-de-down-en-el-feto-401383741350>. Accedió en fecha 23 de mayo 2014.
12. Martínez F. Bermejo S. Rodríguez P. Diagnóstico clínico del síndrome de Down basado en 11 rasgos. Análisis epidemiológico de la especificidad de los rasgos estudiados. URL: disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/45-5-16.pdf>. Accedido en fecha 23 de mayo 2014.
13. Salud Discapnet. Síndrome de Down. Technosite Fundación ONCE. 2012. URL: disponible en: <http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Discapacidades/Desarrollo%20Cognitivo/Sindrome%20de%20Down/Paginas/Cover%20down.aspx>. Accedido en fecha 23 de mayo 2014.