

Multimed 2015; 19(4)

JULIO-AGOSTO

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Abordaje integral en la rehabilitación del síndrome de Down. Revisión bibliográfica

Integral approach in the rehabilitation of Down syndrome. Bibliographic review

Ana Celeste Cedeño Reyes;¹ Yoadis Martínez Fonseca;² Madalys Reyes Arias;³ Eyder Mendoza Labrada;⁴ Lilier Cedeño Gómez.⁵

1 Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y en Medicina Física y Rehabilitación. Máster en Medicina Bioenergética y Natural. Asistente. Policlínico Docente 13 de Marzo. Bayamo. Granma. *E-mail: aceleste@infomed.sld.cu*

2 Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Instructor. Policlínico Docente Bayamo Oeste. Bayamo. Granma.

3 Especialista de Primer Grado en Psiquiatría. Instructor. Hospital Provincial Carlos Manuel de Céspedes. Bayamo. Granma.

4 Licenciado en Cultura Física. Asistente. Policlínico Docente René Vallejo. Bayamo. Granma.

5 Especialista de Primer Grado en Ortopedia y Traumatología. Instructor. Hospital Carlos Manuel de Céspedes. Bayamo. Granma.

RESUMEN

Se realizó una revisión bibliográfica, con el objetivo de actualizar a los profesionales de diferentes disciplinas vinculados directa o indirectamente a los pacientes síndrome de Down; así como a los familiares un enfoque integral e integrador que permita sobre la base de los conocimientos actuales, a la luz de la tecnologías modernas, brindar una atención más especialidad con un adecuado enfoque terapéutico desde las edades tempranas. Se realizó una revisión de las bases de datos PubMed, Cumed y Lilacs desde 2010 hasta el 2015, así como sitios Web de instituciones y asociaciones de las Ciencias Biomédicas relacionadas con la temática. Se incluyeron artículos de revisión y artículos originales. La investigación abordó los principales aspectos a tener en cuenta desde sus orígenes, la prevención, factores de riesgo, el diagnóstico, pronóstico, características comunes, enfermedades asociadas y el tratamiento, con la rehabilitación eficaz y oportuna para obtener mejores resultados. Con el estudio se llegó a la conclusión que esta alteración cromosómica es la más frecuente de forma universal, tal como se manifiesta en nuestro municipio. Se logró una actualización en los conocimientos sobre este síndrome, de gran utilidad para los profesionales y la familia.

Descriptores DeCS: SÍNDROME DE DOWN**Abstract**

It was carried out a bibliographic review with the aim of updating the professionals of different disciplines linked directly or indirectly to patients with Down syndrome; as well as to provide the families with a comprehensive and inclusive approach that offers a specialized care with a proper therapeutic approach in early ages on the basis of current knowledge with modern technologies. It was performed a review of PubMed, Lilacs and Cumed databases since 2010 to 2015, as well as websites of institutions and associations of the biomedical sciences related to the topic. Review and original articles were included. The research discussed the main aspects to be considered from the beginning, prevention, risk factors, diagnosis, prognosis, common characteristics, associated diseases and treatment, with the effective and timely rehabilitation for best results. The study came to the conclusion that this chromosomal alteration is the most frequent as it is manifested in our town. An updating was accomplished in the knowledge of this syndrome, useful for professionals and the family.

Subject heading: DOWN SYNDROME

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es la alteración cromosómica humana más frecuente. Su incidencia en la población general es de 1/660 recién nacidos vivos. Sin embargo, se duplica cuando se consideran también los fetos, ya que la mitad de éstos terminan en abortos espontáneos en la época precoz de la gestación.

La incidencia estimada del síndrome de Down a nivel mundial se sitúa entre 1 de cada 1.000 y 1 de cada 1.100 recién nacidos.¹ En el mundo viven unos 7 millones de personas con síndrome de Down.²

Existe una correlación entre la edad materna avanzada y el fenómeno de la no disyunción que da lugar a un cromosoma extra en el descendiente.³⁻⁶

El 95 % de los niños con SD presenta una trisomía 21, el 1 % mosaicismo, mientras que el 4 % tiene una translocación t(14q21q), t(15q21q) o t(13q21q). La mayoría de los pacientes con SD y cariotipos aparentemente normales tienen un mosaico con baja frecuencia de células trisómicas.^{4,5}

Otras bibliografías de forma similar reconocen SD es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales, de ahí que se denomine también trisomía del par 21.⁶⁻¹⁰ Se caracteriza por la presencia de un grado variable de discapacidad cognitiva y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible. Es la causa más frecuente de discapacidad cognitiva psíquica congénita.^{11,12}

Según el centro para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC, sigla en inglés), en los Estados Unidos nacen aproximadamente 6.000 bebés con síndrome de Down cada año y que afecta a alrededor de 1 de cada 691 nacimientos vivos.^{13,14}

El estudio nacional a personas con retraso mental y otras discapacidades por orientación del Comandante en Jefe concluyó en la provincia de Pinar del Río en el año 2003, fue la primera etapa de uno de los programas más sensibles de la Revolución. En él, se destacó el síndrome Down como la etiología cromosómica más frecuente y la causa genética principal de retraso mental como se reporta en todos los países. Las más de 4900

personas que presentan este síndrome, constituye una prevalencia nacional en la población total de 0,043%. Esta causa de retraso mental representa el 3,50% de la población con la enfermedad y el síndrome genético más frecuente en este estudio (22,07 %), como se reporta en la literatura.¹⁵

Se considera constituye la primera causa de retraso mental congénito de origen genético por una aberración cromosómica, que además se va a encontrar acompañado de signos y características que lo identifican. Se presenta en uno de cada 800 nacidos vivos de todas las razas y grupos económicos.^{15, 16}

La prevalencia al nacimiento del síndrome Down en Cuba en el 2003 fue de 0,078 % (7,8 por cada 10 000 nacidos vivos), por debajo de la reportada a nivel mundial (0,14 %), para países que no constan con un diagnóstico prenatal del síndrome.

En estudio realizado en la provincia Granma en el período del 2008 al 2010 por el programa de diagnóstico citogenético prenatal se reportó que esta alteración cromosómica fue la más encontrada, con una frecuencia de un 92.5 % y la prevalencia al nacimiento de 0.4 por cada mil nacidos vivos.¹⁷ Actualmente, al cierre del 2014 el centro provincial de Genética recoge 388 pacientes con SD, con una mayor cantidad en las edades comprendidas entre 20 a 59 años.

Al conocer que esta entidad es la alteración cromosómica es la de mayor frecuencia encontrada en la sociedad y su alta prevalencia en nuestro municipio; se decidió realizar esta revisión bibliográfica con el objetivo de mostrar a los familiares y profesionales de las diferentes disciplinas un enfoque integral e integrador de todos los aspectos de interés en cuanto al diagnóstico, prevención características fundamentales y enfermedades asociadas para un adecuado manejo, orientación y elección terapéutica.

DESARROLLO

Antecedentes históricos

El dato arqueológico más antiguo del que se tiene noticia sobre el síndrome de Down es el hallazgo de un cráneo sajón del siglo VII, en el que se describieron anomalías estructurales compatibles con un varón con dicho síndrome.^{11,18} La pintura al temple sobre madera "La Virgen y el Niño" de Andrea Mantegna (1430-1506) parece representar un niño con rasgos que evocan los de la trisomía,¹¹ así como el cuadro de Sir Joshua

Reynolds (1773) "Retrato de Lady Cockburn con sus tres hijos", en el que aparece uno de los hijos con rasgos faciales típicos del SD.

El primer informe documentado de un niño con SD se atribuye a Étienne Esquirol en 1838,⁴ denominándose en sus inicios "cretinismo" o "idiocia furfurácea" P. Martin Duncan en 1886 describe textualmente a "una niña de cabeza pequeña, redondeada, con ojos achinados, que dejaba colgar la lengua y apenas pronunciaba unas pocas palabras".¹¹

En ese año el médico inglés John Langdon Haydon Down trabajaba como director del Asilo para Retrasados Mentales de Earlswood, en Surrey, realizando un exhaustivo estudio a muchos de sus pacientes. Con esos datos publicó en el *London Hospital Reports* un artículo titulado: "Observaciones en un grupo étnico de retrasados mentales". Otras literaturas ubican el acontecimiento en 1866, cuando este doctor de quien deriva el nombre de síndrome de Down, la descubre por primera vez en el *Clinical Lecture Reports of the London Hospital*; sin embargo, no podía definir cuál era exactamente su causa y no fue hasta aproximadamente 100 años después, que el doctor Jérôme Lejeune, genetista francés y colaboradores descubrieron que este síndrome estaba causado por un problema genético.¹⁵ En julio de 1958 se describió que era una alteración en el mencionado par de cromosomas.^{11,19}

En 1956 Tjio y Levan demuestran la existencia de 46 cromosomas en el ser humano y poco después, en el año 1959 Lejeune, Gautrier y Turpin demuestran que las personas con SD portan 47 cromosomas. Esto último lo demostró de manera simultánea la inglesa Pat Jacobs, olvidada a menudo en las reseñas históricas.

En 1961 un grupo de científicos (entre los que se incluía un familiar del Dr. Down) proponen el cambio de denominación al actual "síndrome de Down", ya que los términos "mongol" o "mongolismo" podían resultar ofensivos.¹¹ En 1965 la OMS (Organización Mundial de la Salud) hace efectivo el cambio de nomenclatura tras una petición formal del delegado de Mongolia. El propio Lejeune propuso la denominación alternativa de "trisomía 21" cuando, poco tiempo después de su descubrimiento, se averiguó en qué par de cromosomas se encontraba el exceso de material genético.¹¹

La Organización Mundial de la Salud (OMS) designó el 21 de marzo como el Día Mundial del síndrome de Down, a fin de sensibilizar a la población sobre los pacientes que presentan este desorden genético y proporcionarles un manejo integral que les permita una mejor calidad de vida.¹² Este día, 21/3, representa las 3 copias del cromosoma 21

que es exclusivo de estas personas.^{2,17} En este año 2015 se celebra el décimo aniversario con el tema: Mis oportunidades, mis opciones. Disfrutar de plena igualdad de derechos y el papel de las familias.²⁰

Causas

Los cromosomas contienen la composición genética del cuerpo. El cuerpo presenta 23 pares de cromosomas. Tres tipos de cambios cromosómicos que derivan en SD son:

- Presencia de un cromosoma adicional (3 en lugar de 2) en el par de cromosomas 21. Este tipo se denomina trisomía 21. Es producto de un error en la división celular en el óvulo o el espermatozoide.
- En la trisomía 21 mosaicos, algunas células tienen el cromosoma adicional y otras no.
- En la trisomía por translocación, una parte del cromosoma número 21 se ha desprendido. La parte desprendida se vuelve a unir a otro cromosoma. En alrededor de un tercio de los individuos, la translocación se hereda de uno de los padres.

En todos los casos, el material genético del cromosoma 21 adicional es lo que causa problemas.

Factores de riesgo

Los factores que aumentan la probabilidad de padecer SD incluyen:

- Genética: si alguno de los padres es portador de SD por translocación, el riesgo es mayor
- Edad: la probabilidad de tener un hijo con SD aumenta después de que la mujer cumple los 35 años
- Sexo: nacen más niños que niñas con SD¹⁵

Diagnóstico prenatal

Gracias a los avances de la medicina, desde hace varios años uno de los objetivos fundamentales en el campo de la salud es prevenir y ayudar a individuos, parejas y familias con determinados trastornos genéticos, lo que da lugar al desarrollo de la aplicación cada vez más compleja del asesoramiento genético (AG), el cual consiste en un proceso de comunicación relacionado con los problemas humanos, asociados con la ocurrencia o riesgo de recurrencia de un desorden genético en una familia.^{11,15}

Las pruebas de diagnóstico prenatal se suelen recomendar si la edad es superior a los 35 años, la familia tiene antecedentes de enfermedades congénitas o se ha estado

expuesto a agentes teratógenos, es decir, cualquier sustancia, agente o proceso que interfiere con el desarrollo prenatal normal.²¹

Hay dos tipos de procedimientos disponibles para las mujeres embarazadas:

- Las pruebas de detección calculan el riesgo de que el feto tenga SD.
- Las pruebas de diagnóstico indican si el feto realmente tiene esa afección o no.

Pruebas de detección: Sin riesgo para el feto.

- Ecografía con translucencia nucal (TN), que se mide de las 11-14 semanas de gestación.
- Marcadores bioquímicos (PAPP_A+B-hCG libre), que se realiza de las 11-12 semanas de gestación.
- NT PLUS 11-14(ecografía+marcadores bioquímicos), que se realiza de las 11-14 semanas de gestación.
- Triple test (B-hCG+estriol+alfafetoproteína), que se realiza de las 15-20 semanas de gestación.

Pruebas de diagnóstico: Con riesgo para el feto.

Las pruebas incluyen la muestra de vellosidad coriónica (CVS, por sus siglas en inglés) que se realiza aproximadamente a la 11 semanas de embarazo través de una punción abdominal bajo control ecográfico; la amniocentesis, para tomar una muestra de líquido amniótico de aproximadamente 20 cc también a través de la ecografía y la muestra percutánea de sangre del cordón umbilical (PUBS, por sus siglas en inglés). Los procedimientos tienen una precisión aproximada del 98% al 99% en la detección del SD.²²

Diagnóstico luego del nacimiento

En primera instancia, se basa en los signos físicos del síndrome. Pero dado que pueden no tenerlos y que muchos de estos son comunes en la población general, el profesional de la salud tomará una muestra de sangre del bebé para confirmar el diagnóstico. La muestra de sangre se analiza para determinar la cantidad de cromosomas.²³

Normalmente las células del cuerpo humano tienen 46 cromosomas que se organizan en pares para su estudio y análisis (cariotipo).²⁴

Se pueden realizar exámenes como ecocardiografía, para verificar si hay defectos cardíacos (por lo general se hacen poco después de nacer); electrocardiograma (ECG), radiografía de tórax y tracto gastrointestinal.

Es necesario realizar un examen físico minucioso, por si hay ciertas afecciones. Se deben hacer:

Examen de los ojos cada año durante la niñez.

Audiometrías cada 6 a 12 meses, dependiendo de la edad.

Exámenes dentales cada 6 meses.

Radiografías de la columna cervical o superior entre las edades de 3 a 5 años.

Citologías y exámenes pélvicos comenzando durante la pubertad o hacia la edad de 21 años.

Exámenes de tiroides cada 12 meses.⁸

Características comunes

El mecanismo exacto de muchos síntomas asociados el síndrome de Down sigue sin entenderse por completo. La hipótesis del desequilibrio de la dosis génica postula que la presencia de un tercer cromosoma 21 puede influir en la expresión de otros genes en el genoma. Este material genético extra puede interrumpir la descodificación de la información en los genes y, así, modificar las funciones celulares normales.

Basándose en esta hipótesis, diversos grupos han intentado identificar los cambios en la expresión génica en las células con trisomía y relacionarlos con los síntomas observados. Como la expresión de los genes es diferente en cada persona, es muy difícil discernir entre los cambios exclusivamente relacionados con la trisomía 21 y los debidos a la variación natural entre los individuos.²⁵

No debe considerarse como modelo clásico. Aunque se asocia con frecuencia a algunas enfermedades, la expresión fenotípica final es muy variada de unas personas a otras.

Como rasgos comunes se pueden reseñar su fisionomía peculiar, una hipotonía muscular generalizada, un grado variable de discapacidad cognitiva y retardo en el crecimiento.

1,14,27

En cuanto al fenotipo han sido descritos más de 100 rasgos peculiares asociados, pudiendo presentarse en un individuo un número muy variable de ellos (tabla). De hecho ninguno se considera constante o patognomónico aunque la evaluación conjunta de los que aparecen suele ser suficiente para el diagnóstico (Fig. 1^a y b).¹¹

Tabla. Características presentes en los pacientes con síndrome de Down.
Porcentaje de aparición.

Características	Porcentaje de aparición	Características	Porcentaje de aparición
Discapacidad cognitiva	100%	Microdoncia total o parcial	60%
Retraso del crecimiento	100%	Puente nasal deprimido	60%
Dermatoglifos atípicos	90%	Clinodactilia del 5º dedo	52%
Diástasis de músculos abdominales	80%	Hernia umbilical	51%
Hiperlaxitud ligamentosa	80%	Cuello corto	50%
Hipotonía	80%	Manos cortas/braquidactilia	50%
Braquiocefalia/región occipital plana	75%	Cardiopatía congénita	45%
Genitales hipotróficos	75%	Pliegue palmar transversal	45%
Hendidura palpebral	75%	Macroglosia	43%
Extremidades cortas	70%	Pliegue epicántico	42%
Paladar ojival	69%	Estrabismo	40%
Oreja redonda de implantación baja	60%	Manchas de Brushfield (iris)	35%

**Fig. 1a. Niña con síndrome de Down.****Fig. 1b. Niño con síndrome de Down.**

Síntomas intelectuales y del desarrollo

Los trastornos cognitivos, es decir los problemas de razonamiento y aprendizaje, son comunes, aunque rara vez, se asocia con un retraso cognitivo grave.^{6,25}

Otros problemas cognitivos y del comportamiento suelen ser:

Períodos de atención cortos

Dificultad para tomar decisiones razonables

Comportamiento impulsivo

Aprendizaje lento

Retraso en el desarrollo del lenguaje y el habla^{8,14,27-29}

La mayoría de los niños con síndrome de Down desarrollan las habilidades de comunicación necesarias, aunque puede llevarles más tiempo. Otros pueden desarrollar trastornos del espectro del autismo.

El grado de discapacidad intelectual también es muy variable, aunque se admite como hallazgo constante una discapacidad ligera o moderada. No existe relación alguna entre los rasgos externos y el desarrollo intelectual de estas personas.^{11, 16}

Pueden encontrarse además otras alteraciones como:

- Problemas de la visión: cataratas, miopía, astigmatismo, los ojos desviados y los movimientos oculares involuntarios y rápidos.
- Pérdida de la audición: Hipoacusias de transmisión. Esto es debido a la presencia de enfermedades muy frecuentes como impactaciones de cerumen, otitis serosas, colesteatomas o estenosis del conducto auditivo.¹⁴
- Defectos del corazón: En estas cardiopatías, casi la mitad se corresponden con defectos del septo aurículo-ventricular (Entre ellas podemos encontrar la comunicación interauricular, la comunicación interventricular), canal atrioventricular, ductus arterioso persistente, tetralogía de Fallot, prolapsio de la válvula mitral.^{30,31} Por este motivo se recomienda la realización de una ecografía del corazón a todo recién nacido con SD.³²
- Enfermedades de la sangre: leucemia, anemia y policitemia, entre otras. Estas enfermedades pueden requerir tratamientos adicionales y seguimiento.³¹
- Infecciones frecuentes de oído y mayor susceptibilidad a contraer infecciones en general, las infecciones del tracto respiratorio representan la segunda causa de fallecimiento, siendo la neumonía la infección más frecuente.³³
- Obstrucción gastrointestinal (ano imperforado y problemas similares)
- Trastornos odontoestomatológicos: caries, trastornos morfológicos por malposiciones dentarias, agenesia de alguna pieza dentaria, o retraso en la erupción dentaria.³⁴
- Problemas digestivos. Atresia esofágica; atresia duodenal y enfermedad celíaca.³⁵
- Trastornos del sueño y patrones de sueño alterados: La apnea obstructiva, provoca pausas significativas en la respiración durante el sueño.³⁶ Un tercio de los pacientes sufre obstrucción de las vías respiratorias al dormir.
- Mayor incidencia de demencia con la edad.
- Inestabilidad de los huesos de la columna en la parte superior del cuello (atlantoaxial)³¹, que puede provocar una lesión de la médula espinal por compresión.
- Defectos en el sistema urinario.
- Presión arterial elevada en los pulmones.

- Epilepsia: El riesgo de esta aumenta con la edad, pero las convulsiones suelen ocurrir dentro de los primeros 2 años de vida o después de los 30 años. ^{37,38}
- Una glándula tiroides menos activa (hipotiroidismo leve adquirido o autoinmune).
³⁹
- Crecimiento lento.
- Retardo en la habilidad para darse vuelta, sentarse, gatear y caminar debido a la disminución del tono muscular. ⁴⁰⁻⁴²
- Problemas de lenguaje.
- Obesidad.
- Problemas de conducta o emocionales, como ansiedad, depresión y trastorno por déficit de atención e hiperactividad. También podrían manifestar movimientos repetitivos, agresividad, autismo, psicosis o retraimiento social. ⁴³
- Riesgo de que otros crean que un niño tiene más retraso de lo que verdaderamente tiene. ^{8,16,18}

Es importante conocer que cada persona con síndrome de Down es diferente y no todas tendrán problemas graves de salud. Muchas de estas enfermedades pueden tratarse con medicamentos, cirugía y otras intervenciones. ^{44,45}

Pronóstico

Varía dependiendo de las posibles complicaciones del paciente. A principios del siglo XX, se esperaba que los afectados por este síndrome vivieran menos de 10 años. Ahora, cerca del 80% de los adultos que lo padecen superan la edad de los 50 años. ¹ Otros autores con similitud plantean que la media, de esperanza de vida, es entre los 50 y los 60 años, aunque este promedio se obtiene de una amplia horquilla interindividual (las malformaciones cardíacas graves o la leucemia, cuando aparecen, pueden ser causa de muerte prematura). ^{11,16}

Se puede mejorar la calidad de vida y la salud de quienes sufren este trastorno genético al satisfacer sus necesidades sanitarias, entre las cuales se incluyen chequeos regulares por profesionales de la salud para vigilar su desarrollo físico y mental, además de una intervención oportuna, ya sea con fisioterapia, asesoramiento o educación especial. De esta forma, pueden alcanzar un nivel de vida óptimo a través del cuidado y el apoyo paternal, del asesoramiento médico y de sistemas de apoyo basados en comunidades, como educación inclusiva en todos los niveles. Todo ello promueve su participación en la sociedad y el desarrollo de su potencial personal. ¹

Prevención

No existen pautas generales para prevenir el SD. Si le preocupa tener un hijo con SD, piense en recibir asesoramiento genético antes de quedar embarazada.¹⁶

Tratamiento

No existe tratamiento, una vez que nace la persona con el síndrome, pero ayudado por la familia y un personal especializado, este individuo puede ser útil a la sociedad. En los primeros años, son particularmente útiles las intervenciones constantes para estimular el lenguaje expresivo y el desarrollo del habla.^{11,16}

Los pacientes con grandes dificultades para el aprendizaje, pueden ser internados en instituciones, pero la mayoría debe vivir en su domicilio, donde desarrollan de forma más completa las habilidades adquiridas. Suelen alcanzar una edad mental de 8 años, y por tanto precisan un entorno protector, pero pueden desarrollar trabajos sencillos en empresas e industrias. También pueden desarrollar labores domésticas. A los padres de los casos ya diagnosticados con la enfermedad, el asesoramiento genético está dirigido a la toma de medidas educativas-preventivas como: enseñanzas de hábitos y costumbres, desarrollo de habilidades, autocuidado, y educación especializada. Es necesario, que el paciente tenga una calidad de vida aceptable, con una mayor integración a su vida familiar, social e incluso laboral.

El desarrollo científico-técnico alcanzado por nuestro país en el campo de la atención a personas con necesidades especiales muestra un constante ascenso, se perfeccionan los métodos de detección, investigación y diagnóstico así como el trabajo educativo, instructivo y terapéutico.

Lo más importante, es la estimulación precoz del niño y la aceptación por la familia y la sociedad, insistiendo en la necesidad de brindarle amor, comprensión y apoyo para que no se sientan rechazados y puedan adquirir las habilidades necesarias para mejorar su lenguaje, desarrollo psicomotor, etc. es aún insignificante para acertar en el obrar en la vida y en la tarea educativa de los hijos con síndrome de Down hay que partir siempre de la aceptación del hecho, con el sufrimiento real que conlleva, después comenzar a actuar, con la disposición de dar todo lo mejor de nosotros, para contribuir en lo que podamos al proceso de educación y perfeccionamiento con una actitud integradora.^{6,15} Los programas educativos diseñados para satisfacer las necesidades especiales del niño pueden ayudar a aumentar las oportunidades de aprendizaje. Los niños que alcanzan

objetivos académicos fundamentales pueden ingresar a las clases de una escuela pública normal y recibir apoyo adicional según sea necesario.

Vivir en casa y recibir una terapia especial ayuda a los niños con SD a alcanzar su máximo potencial. La mayoría de las personas con esta afección puede participar activamente en la comunidad: en escuelas, empleos y diversas actividades recreativas. Algunos viven con la familia, otros con amigos y hasta de forma independiente. La logopedia, fisioterapia y ergoterapia pueden mejorar la capacidad de hablar, caminar y realizar actividades de la vida cotidiana.

En algunos recién nacidos, es necesario realizar una cirugía para corregir problemas de salud graves, como defectos cardíacos.^{8,16}

Especial importancia cobran los cuidados del bebé, pues es posible requieran más tiempo para alimentarse. Al amamantarlos, debe estar bien apoyado y totalmente despierto. Además puede tener algún escape debido al control deficiente de la lengua; sin embargo, muchos pueden lactar de manera satisfactoria.^{8,16,46}

Un niño con esta afección empieza a hablar, jugar y realizar otras actividades después de lo normal. La ayuda profesional permite que la familia pueda sobrellevar el cuidado. Los profesionales de la salud mental ofrecen ayuda para controlar los problemas emocionales.¹⁶ En los primeros años, son particularmente útiles las intervenciones constantes para estimular el lenguaje expresivo y el desarrollo del habla.¹¹

La obesidad puede volverse un problema para los niños mayores y los adultos. Realizar mucha actividad y evitar los alimentos ricos en calorías es importantes. Antes de empezar actividades deportivas, se deben examinar el cuello y las caderas del niño.

La formación conductual puede ayudar a las personas con síndrome de Down y sus familias a hacerle frente a la frustración, el enojo y el comportamiento compulsivo que suele presentarse. Los padres y cuidadores deben aprender a ayudarle, para enfrentar la frustración. Al mismo tiempo, es importante estimular la independencia.

Las mujeres adolescentes y adultas con esta afección, por lo general pueden quedar embarazadas. Hay un aumento del riesgo de abuso sexual y otros tipos de maltrato en hombres y mujeres. Es importante, enseñarles acerca del embarazo y tomar las precauciones apropiadas; aprender a defenderse en situaciones difíciles y a estar en un ambiente seguro.

Si la persona tiene cualquier defecto o problemas cardíacos, verifique con el médico acerca de la necesidad de antibióticos para prevenir las infecciones del corazón llamadas endocarditis.

En la mayoría de las comunidades, se ofrece educación y capacitación especial para los niños con retraso en el desarrollo mental. La logopedia puede ayudar a mejorar las destrezas lingüísticas y la fisioterapia puede enseñar destrezas motrices. La terapia ocupacional puede ayudar con la alimentación y la realización de tareas. Los cuidados de salud mental pueden ayudar a ambos padres y al hijo a manejar los problemas del estado anímico o del comportamiento. Con frecuencia, también se necesitan educadores especiales.^{8,46}

El nacimiento de un hijo(a) con síndrome Down es uno de los acontecimientos más duros, un momento difícil en la vida de las familias, que necesitan elaborar el duelo de la pérdida del hijo deseado y comenzar una etapa en la que es necesario aprender a convivir y aceptar a un hijo diferente, que genera sentimientos de frustración, agresividad, desconcierto, rechazo y culpabilidad. Ante este estado, a los padres se les ofrece consuelo y se les recomienda paciencia pues desde el imaginario social el nacimiento de un hijo(a) SD es visto como una "desgracia" y "*en nuestro medio se espera un niño hermoso y que crezca sano*". Esto explica que desde lo cultural muchos padres sienten culpa cuando no cubren estas expectativas". Hay que abordar adecuadamente la psicología de la familia.⁴⁷

El grupo familiar constituye un elemento decisivo en la formación del individuo por lo que resulta necesario informarlo, formarlo y apoyarlo. Se reportan numerosas investigaciones y experiencias que estudian la problemática y que ofrecen alternativas para la integración, terapia y orientación de las familias, en muchas de las cuales, el trabajo con grupos tiene un significado especial.⁴⁶

La metodología de los procesos correctores comunitarios (ProCC) ofrece amplias potencialidades para el trabajo con las familias que tienen un hijo(a) con estas características, en la medida en que proporciona, entre otras cosas, espacios de reflexión grupal, en los que se les ofrecen elementos de análisis que posibilitan la búsqueda de soluciones alternativas a las contradicciones en su diario vivir, donde se unen a los problemas de la familia hoy el desencuentro entre hombre-mujer, la sobrecarga femenina, las dificultades de comunicación entre sus miembros y en el establecimiento de espacios y límites.⁴⁷

Actualmente algunos científicos hablan de la introducción dentro del genoma humano de un único gen, llamado XIST, que podría corregir la trisomía del cromosoma 21. La investigación es llevada a cabo por un equipo de científicos de la Universidad de Massachusetts (Estados Unidos) y supone una edición del genoma humano que fue capaz de silenciar la tercera copia adicional del cromosoma 21 que, en lugar de las dos habituales, causa el síndrome de Down; pero aún queda un largo camino para una aplicación clínica. Según los científicos, esta investigación demuestra que corregir los desórdenes genéticos en células vivas puede ser alcanzable.⁴⁷

CONCLUSIONES

Mediante el estudio realizado se corrobora que el síndrome de Down continúa siendo la alteración cromosómica que con mayor frecuencia aparece en la sociedad. Conocer de forma actualizada las principales características, posibles complicaciones, así como las nuevas tecnologías que facilitan un diagnóstico certero tanto en la etapa prenatal como postnatal, constituye un reto para los profesionales de la salud en su ardua tarea de lograr un abordaje integral e integrador de las diferentes disciplinas que permitan una aceptación y participación social de los pacientes y su familia, así como brindar una información precisa y certera de los riesgos y el pronóstico. Se impone conocer que los mayores logros se obtienen con una intervención temprana.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. 21 de marzo, Día del Síndrome de Down [Internet]. [citado 21 Mar 2015]. Disponible en: <http://www.sld.cu/noticia/2015/03/19/21-de-marzo-dia-del-sindrome-de-down>.
2. Día Mundial del Síndrome de Down [Internet]. [citado 21 Mar 2015]. Disponible en: <http://www.un.org/es/events/downsyndromeday/>.
3. Taylor P, Cohn D, Livingston G, Wang W, Docterman D. The New Demography of American Motherhood [Internet]. 2010 [citado 23 Jul 2011]. Disponible en: <http://www.pewsocialtrends.org/2010/05/06/the-new-demography-of-american-motherhood/>.

4. Crombet Ramos O, Svarch Guerchicoff E. Alteraciones hematológicas en el síndrome de Down. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. 1998;14(2):80-6.
5. Holmes LB. Clinical abnormalities of the autosomes. En: Berham RE, Vaughan VC, Nelson WD, eds. Textbook of pediatrics. 14 ed. Philadelphia: WB Saunders; 1992.p.282-91.
6. Síndrome de Down [Internet]. [citado 28 Ene 2015]. Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/downsyndrome.html>
7. Síndrome de Down [Internet]. [citado 28 Ene 2015]. Disponible en: <http://es.familydoctor.org/familydoctor/es/diseases-conditions/down-syndrome.printerview.all.html> .
8. Síndrome de Down. Información sobre la enfermedad [Internet]. [citado 28 Ene 2015]. Disponible en: <http://www.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/down/informacion/Pages/default.aspx>.
9. Rare Diseases. Down Syndrome [Internet]. [citado 16 Ene 2015]. Disponible en: <http://rarediseases.info.nih.gov/gard/11883/sindrome-de-down/resources/1/spanish> .
10. Down syndrome. Online Mendelian Inheritance [Internet]. [citado 16 Ene 2015]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/190685>.
11. Síndrome de Down. En: Wikipedia, la enciclopedia libre [Internet]. [citado 28 Ene 2015]. Disponible en: http://es.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Down.
12. Oliva Roselló MT. Cromosoma 21, síndrome de Down, trastorno cromosómico. Bol Prensa Latina [Internet]. 2011[citado 28 Ene 2015]. Disponible en: <http://boletinaldia.sld.cu/aldia/tag/trastorno-cromosómico/>.
13. ¿Cuántas personas tienen el síndrome de Down o corren riesgo de tenerlo? [Internet]. [citado 28 Ene 2015]. Disponible en: <http://www.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/down/informacion/Pages/riesgo.aspx>.
14. Bull M J, Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. Pediatrics [Internet].2011 [citado 28 Ene 2015]; 128(2): 393-406.Disponible en: <http://pediatrics.aappublications.org/content/128/2/393.long>.

15. Herrera Miranda GL, Fernández Martín ME, Martínez Orraca B, Morales Piloto Y. Caracterización biopsicosocial del síndrome de Down en San Juan y Martínez. Rev CM Pinar del Río [Internet].2008[citado 28 Ene 2015]; 12(2).Disponible en:
<http://www.revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/454/955>.
16. Rimas L. Síndrome de Down. [Internet].2014 [citado 11 Mar 2015]. Disponible en:
<http://oakhillhospital.com/hl/?/11897/S%C3%ADndrome-de-Down/sp>.
17. Moreno Massip H, Gamboa Varona A, Cedeño Aparicio N, Cabrera Garcés A, Meriño Pérez G, Mendoza del Toro Y. Diagnóstico prenatal citogenético en la provincia Granma. Rev Cubana Genet Comunit [Internet].2013 [citado 28 Ene 2015];7(2):19-22.Disponible en:
<http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v7n2/rcgc030213.html> .
18. Pueschel SM. A historical view point. En: Pueschel SM, ed. Down syndrome growing and learning. (Human potentials for children series). Kansas City: Canning, Murphy, Zaumer, Andrews and McMeel; 1981. p. 37-9.
19. Flórez J. El tratamiento farmacológico del síndrome de Down. En: Síndrome de Down. IAMER, Madrid 1983, p. 209-228.
20. Organización de Naciones Unidas. Día Mundial del Síndrome de Down. 21 de Marzo. [Internet]. [citado 14 Mar 2015]. Disponible en:
<http://www.un.org/es/events/downsyndromeday/> .
21. Pruebas de diagnóstico prenatal. Proyecto-Bebe 2010 – 2015. [Internet]. [citado(fecha de acceso 11 de marzo 2015)]. URL disponible en:
http://www.proyecto_bebe.es/pruebas_de_diagnostico_prenatal.htm.
22. Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (ACOG). ACOG's screening guidelines on chromosomal abnormalities [Internet]. [citado 11 Junio 2014]. Disponible en:
<http://www.acog.org/About-ACOG/News-Room/News-Releases/2007/ACOGs-Screening-Guidelines-on-Chromosomal-Abnormalities>.
23. ¿Cómo diagnostican los médicos el síndrome de Down? [Internet]. [citado 21 Ene 2015]. Disponible en:
<http://m.nichd.nih.gov/topics/down/espanol/informacion/Pages/diagnostic.aspx>

24. Chen H. Down Syndrome. [Internet]. [citado 21 Feb 2015]. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/943216-overview> .
25. Oliva Roselló MT. La trisomía 21 altera todo el genoma en el síndrome de Down [Internet]. Al Día. Noticias en Salud [Internet].2014 [citado 21 Mar 2015]. Disponible en: <http://boletinaldia.sld.cu/aldia/2014/04/22/la-trisomia-21-altera-todo-el-genoma-en-el-sindrome-de-down/>
26. Down syndrome [Internet]. [citado 21 Feb 2015]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0001992>
27. Ulrich DA, Burghardt AR, Lloyd M, Tiernan C, Hornyak JR. Physical activity benefits of learning to ride a two-wheel bicycle for children with Down syndrome: A randomized trial. Physical Therapy [Internet].2011[citado 21 Feb 2015]; 91(10): 1463-77. Disponible en: <http://ptjournal.apta.org/content/91/10/1463.long>
28. CDC. World Down syndrome day. [Internet]. 2012 [citado 14 Ene 2015]. Obtenido en: <http://www.cdc.gov/ncbddd/features/DownSyndromeWorldDay-2012.html>
29. Marelli AJ. Congenital heart disease. In: Goldman L, Schafer AI, eds. Goldman's Cecil Medicine. 24th ed. Philadelphia: Saunders Elsevier;2011.
30. Webb GD, Smallhorn JF, Therrien J, Redington AN. Congenital heart disease. En: Bonow RO, Mann DL, Zipes DP, Libby P, Braunwald E, eds.Braunwald's Heart Disease: A Textbook of Cardiovascular Medicine. 9th ed.St. Louis, MO: WB Saunders; 2011.
31. McElhinney DB, Straka M, Goldmuntz E, Zackai EH. Correlation between abnormal cardiac physical examination and echocardiographic finding in neonates with Down syndrome. Am J Med Genet [Internet]. 2002 Dec 1[citado 17 Ene 2015]; 113 (3): 238-41. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.10803/full>
32. Corretger Rauet JM en representación del Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría . Vacunaciones en el niño con síndrome de Down. Rev Pediatr Aten Primaria[Internet]. 2014 [citado 17 Feb 2015];16:159-67. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1139-76322014000300010&script=sci_arttext

33. Debord J. Dental issues and Down síndrome [Internet]. [citado 17 Feb 2015]. Disponible en: <http://www.ndss.org/en/Healthcare/Associated-Conditions/Dental-Issues-and-Down-SyndromeExternal>
34. Khan S, Orenstein SR. Congenital anomalies. En: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 19th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2011.
35. Qaseem A, Holty JE, Owens DK, Dallas P, Starkey M, Shekelle P, et al. Management of Obstructive Sleep Apnea in Adults: A Clinical Practice Guideline From the American College of Physicians. Ann Intern Med [Internet]. 2013 [citado 17 Feb 2015];159(7):471-83. Disponible en: <http://annals.org/article.aspx?articleid=1742606>
36. Lujić L, Bosnjak VM, Delin S, Duranović V, Krakar G. Infantile spasms in children with Down syndrome. Coll Antropol. 2011; 35 (Suppl 1): 213-8.
37. Goldberg-Stern H, Strawsburg RH, Patterson B, Hickey F, Bare M, Gadoth N, et al. Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. Brain Dev 2001; 23(6): 375-8.
38. Brent GA, Davies TF. Hypothyroidism and thyroiditis. En: Melmed S, Polonsky KS, Larsen PR, Kronenberg HM, et al. Williams Textbook of Endocrinology. 12th ed. Philadelphia, PA: Elsevier Saunders; 2011.
39. Winders PC. Gross motor development and Down syndrome [Internet]. [citado 14 Mar 2015]. Disponible en: <http://www.ndss.org/en/Education-Development-Community-Life/Therapies--Development/Physical--Occupational-Therapy/#grossExternal>.
40. Burnette WB. The hypotonic (floppy) infant). En: Daroff RB, Fenichel GM, Jankovic J, Mazziotta JC, eds. Bradley's Neurology in Clinical Practice. 6th ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2012.
41. Weinberg GA. Neuronal symptom complexes. En: Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme JW III, Schor NF, Behrman RE, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 19th ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2011.
42. Munir K. Mental health issues and Down syndrome. Obtenido el 11 de junio de 2012 del sitio web de la NDSS: [Internet]. [citado 14 Mar 2015]. Disponible en: <http://www.ndss.org/Resources/Health-Care/Associated-Conditions/Mental-Health-Issues--Down-Syndrome/>.

43. Marelli AJ. Congenital heart disease. In: Goldman L, Schafer AI, eds. Goldman's Cecil Medicine. 24th ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2011.
44. Webb GD, Smallhorn JF, Therrien J, Redington AN. Congenital heart disease. En: Bonow RO, Mann DL, Zipes DP, Libby P, Braunwald E, eds. Braunwald's Heart Disease: A Textbook of Cardiovascular Medicine. 9th ed. St. Louis, MO: WB Saunders; 2011.
45. Bacino CA, Lee B. Cytogenetics. En: Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme JW III, et al., eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 19th ed. Philadelphia, Pa.: Elsevier Saunders; 2011.
46. Santoya Arévalo AA. Significado del nacimiento de un hijo(a) con Síndrome Down en un grupo de familias de Bayamo. Rev Hosp Psiquiátrico de La Habana [Internet]. 2012 [citado 21 Ene 2015]; 9(1). Disponible en: <http://www.revistahph.sld.cu/rev1-2012/hph10112.html>
47. Ramírez Váquez H. La introducción de un gen podría corregir la anomalía del síndrome de Down. Al Día. Noticias de Salud [Internet] 2013 Jul 18 [citado 14 Mar 2015]. Disponible en: <http://boletinaldia.sld.cu/aldia/2013/07/19/la-introduccion-de-un-gen-podria-corregir-la-anomalia-del-sindrome-de-down/>

Recibido: 20 de abril del 2015.

Aprobado: 5 de junio del 2015.