

---

## COMUNICACIONES BREVES

---

### Caracterización clínica-genética y epidemiológica de pacientes con síndrome Down en Manabí. República del Ecuador, 2010.

### Clinical, genetic and epidemiologic characterization of Down's syndrome patients in Manabí. Republic of Ecuador, 2010.

*Rebeca Banderas Heras,<sup>I</sup> José Rafael Labori Ruiz,<sup>II</sup> Glenys Silva González.<sup>III</sup>*

#### **Resumen**

Se realizó un estudio descriptivo transversal, con el objetivo de caracterizar algunas variables clínico-genéticas y epidemiológicas del síndrome Down en la provincia Manabí, República del Ecuador, durante el año 2010. El universo de estudio estuvo constituido por 1 017 pacientes diagnosticados con el síndrome. La tasa de prevalencia para el síndrome Down en esta provincia fue de 8,5 por cada 10 000 habitantes, el grupo de 0 a 19 años resultó ser el de mayor incidencia en esta tasa. El 51,8 % de los casos presentó una discapacidad intelectual moderada. En el 40,32 % de los casos las madres tenían menos de 35 años de edad en el momento de la concepción. Este estudio evidenció para esta región, que la mayor tasa de prevalencia del síndrome Down está en las edades óptimas para la concepción, y que esta enfermedad genética cursa con discapacidad intelectual de moderada a severa, con un mayor grado de semidependencia en los pacientes.

**Palabras clave:** Síndrome Down, epidemiología, aspectos clínico-genéticos, Manabí/Ecuador.

#### **Introducción**

El estudio de las causas de discapacidad intelectual (DI) constituye un reto para la comunidad científica y para la sociedad por las dificultades inherentes a la identificación de su etiología y por lo heterogéneo y complejo de su atención.<sup>1</sup>

Entre las causas que originan la DI, un 30 % es de origen genético (cromosómico, monogénico y multifactorial) y un 15 % de origen ambiental (como la asfixia neonatal y las infecciones). El resto de casos (más del 50 %) presenta una etiología desconocida.<sup>1</sup> Entre un 2,9 y un 11,6 % de la DI es de origen

#### **Abstract**

A descriptive cross-sectional study was carried out in Manabí province, Republic of Ecuador during 2010, with the objective of characterizing some clinical-genetic and epidemiologic variables regarding Down's syndrome. The universe under study was formed by 1 017 persons diagnosed with the syndrome. It was found that the prevalence rate equalled 8,5 per 10 000 inhabitants, the 0 to 19 years old group being the largest one and also that 51,8 % of cases had a moderate intellectual disability and in 40,32 % cases the mother was less than 35 years old at conception.. This study evidenced that in this region the Down's syndrome largest prevalence rate is found in the optimum ages for conception and also that this genetic disease is accompanied by a moderate to severe intellectual disability and a greater degree of partial dependency in the patients.

**Keywords:** Down syndrome, epidemiology, clinical-genetic issues, Manabí/Ecuador.

cromosómico. Aquí se incluye el síndrome Down (SD) o trisomía 21, que es la causa genética más frecuente, aunque ha descendido notablemente en muchos países debido a la implementación del diagnóstico prenatal citogenético.<sup>2</sup>

En la República del Ecuador, en especial en la provincia costeña Manabí, no se había pesquisado el síndrome Down en el universo de personas con discapacidad intelectual. Por este motivo se propuso caracterizar algunas variables clínicas, genéticas y epidemiológicas de este síndrome en esa provincia, en el contexto del estudio clínico-genético, psicopedagógico y social a

<sup>I</sup> Doctora en Medicina. Residente en Medicina General Integral. República del Ecuador.

<sup>II</sup> Master en Ciencias en Atención Primaria de Salud. Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Medicina General Integral. Profesor Auxiliar. Investigador Agregado. Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba. Cuba.

<sup>III</sup> Master en Ciencias en Atención Integral al Niño. Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Provincia Las Tunas. Cuba.

las personas con discapacidad llevado a cabo en la República del Ecuador por la Misión Solidaria del ALBA "Manuela Espejo".

Se realizó un estudio observacional descriptivo transversal, de base poblacional, en el cual se estudió el universo de personas con DI de la Provincia Manabí. Las personas con síndrome Down, se identificaron a través del método clínico, con el reconocimiento de los signos dismórficos que distinguen el síndrome. Se caracterizaron estos pacientes con variables clínicas, epidemiológicas y genéticas como la edad biológica de los pacientes, sexo, grado de discapacidad intelectual,

evaluación funcional y edad materna en el momento del parto.

## Resultados y Discusión

En la provincia Manabí existen 1 017 pacientes con síndrome Down para una tasa de 8,5 por cada 10 000 habitantes (Tabla 1). El comportamiento por sexo fue similar, de 4,2 por cada 10 000 habitantes en cada caso. Los grupos de edades de 0-9 y 10-19 resultaron los de mayor tasa (2,4 y 2,2 por 10 000 habitantes respectivamente).

**Tabla 1.** Distribución de la población con síndrome Down según tasas por edad y sexo. Provincia Manabí, 2010.

Grupos Etáreos (Años)	Sexo masculino		Sexo femenino		Total	
	Nº	Tasa x 10 000 hab	Nº	Tasa x 10 000 hab	Nº	Tasa x 10 000 hab
0-9	151	1,2	145	1,2	296	2,4
10-19	134	1,1	127	1,0	261	2,2
20-29	100	0,8	108	0,9	208	1,7
30-39.	76	0,6	75	0,6	151	1,2
40-49	30	0,2	34	0,2	64	0,5
50-59	11	0,1	16	0,1	27	0,2
60 y más	7	0,1	3	0,02	10	0,1
<b>Total</b>	<b>509</b>	<b>4,2</b>	<b>508</b>	<b>4,2</b>	<b>1 017</b>	<b>8,5</b>
Población de Manabí.				1 186 025		
Total de pacientes con síndrome de Down en Ecuador				7 457		

A nivel mundial, la prevalencia global de síndrome Down es de 10 por cada 10.000 nacimientos vivos, pero hay notables diferencias entre países que dependen prioritariamente de sus variables socioculturales. En países donde el aborto es ilegal, como ocurren en Irlanda o en los Emiratos Árabes Unidos, la prevalencia es mayor: entre 17 y 31 por 10.000 nacimientos vivos. En Francia, en cambio, la prevalencia desciende a 7,5 por 10.000, debido quizás a la alta tasa de abortos provocados de fetos con síndrome Down, que alcanza el 77 %.<sup>3</sup>

La incidencia mundial del síndrome Down es muy variable pues se reportan cifras desde 15 por 10.000 nacimientos en Suramérica, hasta 4 por 10.000 en Japón. En Cuba la incidencia es de 9,8 casos por cada 10.000 nacimientos. En el Ecuador esa cifra es mayor, 1 por cada 500 nacimientos.<sup>3</sup>

Al evaluar el grado de DI de los pacientes con diagnóstico clínico de síndrome Down se pudo

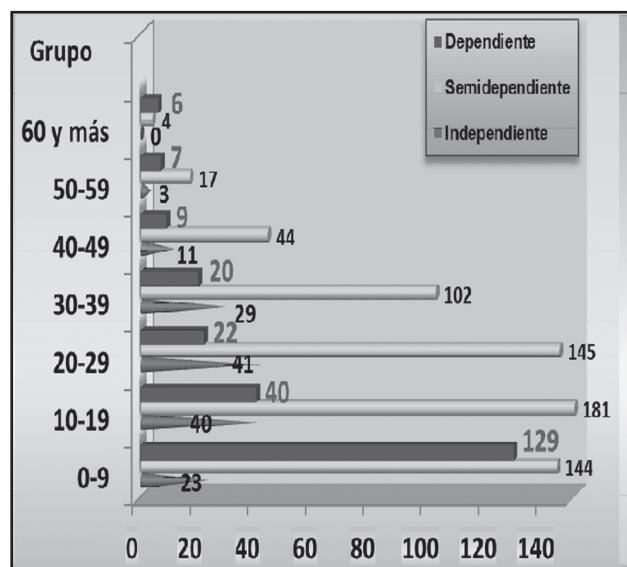
observar que más de la mitad (51,8 %) sufre una DI moderada, y en el 30,9 % ésta es severa. (Tabla 2).

**Tabla 2.** Pacientes con síndrome Down según sexo y grado de discapacidad intelectual.

Clasificación de la discapacidad intelectual	Porcentaje %		
	Sexo Femenino	Sexo Masculino	Total
Leve	16	8	24
Moderada	267	260	527
Severa	158	157	315
Profunda	7	13	20
A definir	60	71	131
<b>Total</b>	<b>508</b>	<b>509</b>	<b>1017</b>
			100

Al analizar el nivel de validismo de los pacientes, se observó que 637 de ellos mantenían una semidependencia y 233 una dependencia total de los familiares. El comportamiento de este aspecto por grupo de edades se observa en la figura 1.

**Figura 1.** Pacientes con síndrome Down según evaluación funcional y grupo de edad.



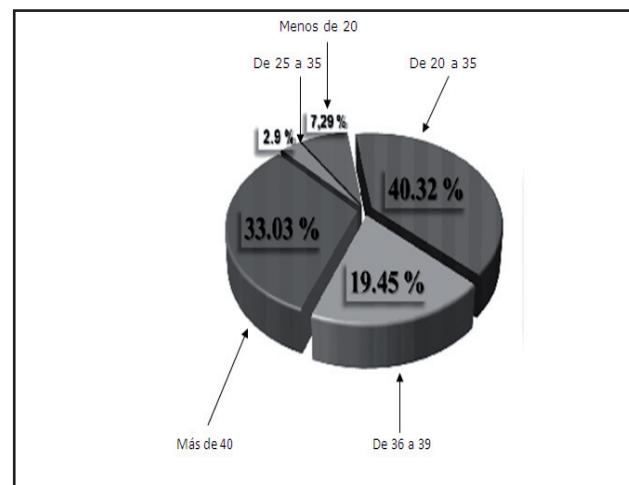
La DI que acompaña a toda persona con síndrome Down se expresa de manera muy variable.<sup>4,5</sup> Sin dudas, esta realidad es la que ensombrece el diagnóstico y el nacimiento de un hijo con síndrome Down y afecta a las familias de manera marcada. Ello obliga a los profesionales a adoptar posturas de comprensión y de apoyo personal y, al mismo tiempo, a responder con rigor y empatía las interrogantes que las familias plantean, lo cual exige conocimiento, prudencia y sensibilidad.

Un paciente con síndrome Down no tiene por qué convertirse en una persona dependiente, y en ocasiones, son los propios padres los que frenan el desarrollo de su autonomía. En general, se propone que las personas con discapacidad disfruten de todos los derechos humanos y libertades fundamentales, eliminando las barreras que impiden la participación de las personas con discapacidad en la sociedad. La autonomía de las personas con síndrome Down constituye una obligación para su entorno desde

los primeros años de su vida y debe ser un objetivo prioritario de todas las actuaciones que hacia ellas se realicen, por tanto la igualdad de oportunidades exige proporcionar a las familias estructuras de apoyo, así como la posibilidad de que las personas adultas con este síndrome elijan su propia vida. La responsabilidad de hacer esto posible recae en las autoridades públicas pertinentes y en la sociedad en general, pues no hay igualdad sin justicia ni solidaridad.<sup>4</sup>

Llamó nuestra atención que solo el 52,48 % de las madres de los casos tenía más de 35 años de edad en el momento de la concepción y que el 40,32 % se encontraba entre los 20 y 35 años de edad. (Figura 2). Aunque el riesgo es mayor a medida que aumenta la edad de la madre, aproximadamente el 80 % de los casos con SD nace de mujeres de menos de 35 años, ya que las mujeres más jóvenes paren más que las mujeres de mayor edad. La mujer ecuatoriana pare por lo general entre los 25 y 30 años.<sup>3,6</sup>

**Figura 2.** Edad de la madre de los pacientes con síndrome Down en el momento del embarazo.



Este constituye el primer estudio poblacional realizado en la provincia Manabí, donde se identifica la prevalencia del síndrome Down, como la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual. La identificación del síndrome en la región y su caracterización desde el punto de vista clínico, genético y epidemiológico abre un camino para la proyección de intervenciones comunitarias, con estrategias que permitan un mayor validismo de estos pacientes y garanticen su incorporación a la sociedad.

## **Referencias bibliográficas**

1. M.I. Tejada. Retraso mental de origen genético. Presentación de la Red GIRMOGEN. Rev Neurol. 2006;42(Supl 1):S1-S6.
2. Miriam Portuondo Sao, Araceli Lantigua Cruz, Roberto Lardoeyt Ferrer, Denia Tassé Vila. Caracterización etiológica del retraso mental en una población del municipio Marianao. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(1):20-4.
3. Jijón Milton. Alarmantes datos del síndrome Down en Ecuador. Periódico informacion@ecuadorenvivo.com. [en línea] 2010 [fecha de acceso 12 de noviembre de 2010]. URL disponible en: <http://www.eldiario.com.ec/noticias-manabi-ecuador/171687-cifras-de-personas-con-sindrome-de-down-aumenta-en-el-pais/>
4. American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health Supervision for Children with Down syndrome. Pediatrics. 2001;107(2):442-9.
5. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Your Pregnancy and Birth. 4ta ed. Washington DC: ACOG; 2005.
6. María Emilia Ferrero Oteiza, Francisca Alonso Lotti, Isidro Cendán Muñiz, Joel Roca Ortiz, Andrés Pérez Valle, María C. Estévez Lloret. Tendencias del síndrome de Down en Cuba. Su relación con edad materna y tasa de fecundidad. Rev Cubana Pediatr.1998;70(3):141-7.