



El Síndrome de Down fue descubierto y definido en 1886 por el médico inglés, Down. En las primeras décadas del siglo XX se empezó a sospechar que era debido a una anomalía cromosómica, hecho que fue confirmado por genetistas de Francia y el Reino Unido en el año 1959. Por consiguiente solo se puede diagnosticar con seguridad si los estudios de laboratorio demuestran la trisomía 21.

El síndrome de Down es uno de los trastornos genéticos más comunes, causado por una alteración cromosómica como se menciona anteriormente producida por el aumento de un cromosoma en el par 21 de cada célula, dando lugar a 47 cromosomas en total, en lugar de los 46 que deberían tener. Se han descrito tres tipos:

- **Trisomía 21 pura:** es la más frecuente afectando al 95% de los casos. Todas las células tienen 47 cromosomas porque la alteración se produce al iniciarse la reproducción celular.
- **Traslocación cromosómica:** afecta al 4% de los casos. El cromosoma 21 extra o un fragmento del mismo, se adhiere a otro cromosoma, afectando la trisomía a todas las células del organismo.
- **Mosaicismo:** es el menos frecuente, afecta al 1% de los casos. La alteración se produce después de la fecundación del óvulo, de manera que hay células con 46 cromosomas y otras con 47, en un porcentaje variable que depende del momento en que se haya producido la anomalía.

La presencia de un cromosoma más, origina un desequilibrio en el desarrollo y la función de diversos órganos y sistemas del organismo; produciendo unas características propias de los pacientes con síndrome de Down.

Las causas de la trisomía 21 no están definidas y pueden ser múltiples, el cromosoma adicional en el 90% de los casos es de origen materno y en un tercio de estos, las madres son mayores de 35 años. La incidencia de la trisomía 21 guarda una estrecha relación con la edad materna y se incrementa de 1/1.500 nacidos vivos en las mujeres de 20 años, hasta 1/30 en las mujeres de 45 o más años.

El **diagnóstico prenatal** se puede plantear frente a la presencia de factores de riesgo como:

- Edad materna mayor a 35 años
- Edad paterna mayor de 45 años
- Hijo previo con cromosomopatía
- Madre primigestante
- Antecedentes familiares de cromosomopatías

Lo que puede afianzar este posible diagnóstico es la evidencia de alteraciones en algunos estudios como:

- **Ecografía:** pliegue nucal grueso (> de 3 mm) y la no osificación del hueso de la nariz fetal a las 12 semanas de gestación, braquicefalia, fémur corto, clinodactilia 5º dedo.
- **Análisis bioquímico entre la 8 y 12 semanas de gestación:** valoración en suero materno de la PAPP-A (Pregnancy Associated Placental Protein-A) y el nivel de la fracción b libre de la hormona gonadotropina coriónica.

La confirmación diagnóstica se consigue con el estudio cromosómico prenatal con la realización de:

- **Biopsia de corion:** se realiza entre las semanas 10 y 13 de gestación. El riesgo de aborto por realizar la prueba es del 1%.
- **Amniocentesis:** se realiza por punción abdominal con control ecográfico entre la 15 y 16 semanas de gestación. El riesgo de aborto se sitúa entre el 0,5 y el 1%. La fiabilidad es superior al 99%.

Dentro de las características físicas del síndrome de Down que se son evidentes al nacimiento y con el paso de los años encontramos:

- **Retraso mental:** el síndrome de Down es la primera causa congénita de retraso mental, de hecho constituye el 1% de todos los casos con retraso mental, que implica un coeficiente intelectual (CI) menor de 70. El grado varía entre bajo y profundo con un coeficiente menor de 20 (es el menos frecuente) que son personas incapaces de cuidar de sí mismas.

- Cabeza pequeña
- Puente nasal plano hacia arriba
- Boca pequeña
- orejas pequeñas
- Piel excesiva en la nuca
- Oblicuidad supero-externa de las hendiduras palpebrales
- Epicanto
- Macroglosia
- Braquicefalia
- Clinodactilia del 5º dedo (dedos meñiques cortos y curvados hacia dentro)
- Manos anchas con un solo pliegue en la palma.
- Surco profundo plantar entre el primero y segundo dedos
- Cardiopatías congénitas.

A pesar de esto la vida de las personas con Síndrome de Down ha cambiado de forma radical en las últimas décadas. Se ha prolongado la esperanza de vida hasta casi los 60 años y se han alcanzado altos niveles de autonomía personal y desarrollo, lo que ha mejorado el bienestar y la calidad de vida de las personas afectadas con esta patología.

#### **Bibliografía:**

- Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria, Sociedad Castellana y Leonesa de Medicina de Familia y Comunitaria. Guía en atención Primaria para Personas con Síndrome de Down. 2013.