

# Síndrome de Down

## Consideraciones Biopsicosociales



## ¿Quiénes Somos?



Somos una Asociación Civil sin fines de lucro que hace más de 30 años trabaja brindando atención integral a personas con discapacidad intelectual y a sus familias desde el nacimiento, durante la trayectoria escolar y hasta la inserción en el ámbito laboral, con la inclusión como nuestra meta prioritaria.

La asociación Todos Juntos es una institución que aborda la discapacidad desde un enfoque interdisciplinario y da respuesta enmarcándose en lo establecido por ley para dicha población.

El equipo profesional está compuesto de áreas como Psicología, Kinesiología, Fonoaudiología, Nutrición, Medicina, Terapia Ocupacional, Servicio Social y Educación Especial.

# 1. Aspectos Generales

Origen - Características Propias - Prevalencia

# Síndrome

## Definición

Un síndrome, en lo que se relaciona con la genética, es un grupo de rasgos o afecciones que tienden a ocurrir juntas y caracterizan una enfermedad o una condición reconocible. De hecho, ese es el origen de la palabra, del griego "**sin**", significa "juntos", y "**drome**", "aparecen".

Algunos síndromes tienen una causa genética, como lo es en el caso del Síndrome de Down.



# Síndrome de Down

El síndrome de Down es una condición que fue descrita por primera vez a mediados de la década de 1860 por el Dr. Langdon Down en Inglaterra cuando se dio cuenta que había varias personas con los mismos tipos de rasgos faciales, y que también tenían alteradas sus capacidades intelectuales. En el siglo XIX no se sabía qué causaba este síndrome. De hecho, tomó casi 100 años después de ser descrito por primera vez por el Dr. Down, el saber que es causado por tener una copia extra del cromosoma 21.

## Características Generales

- Hipotonía
- Fisuras Palpebrales Inclínadas
- Orejas Pequeñas y de implantación baja
- Discapacidad intelectual variable
- Predisposición a cardiopatías, afecciones gastrointestinales y disfunciones endócrinas.

# PREVALENCIA MUNDIAL

10 por 10.000  
nacimientos



# PREVALENCIA ARGENTINA



17,26 por 10.000  
nacimientos



# PREVALENCIA JUJUY

18,81 por 10.000  
nacimientos



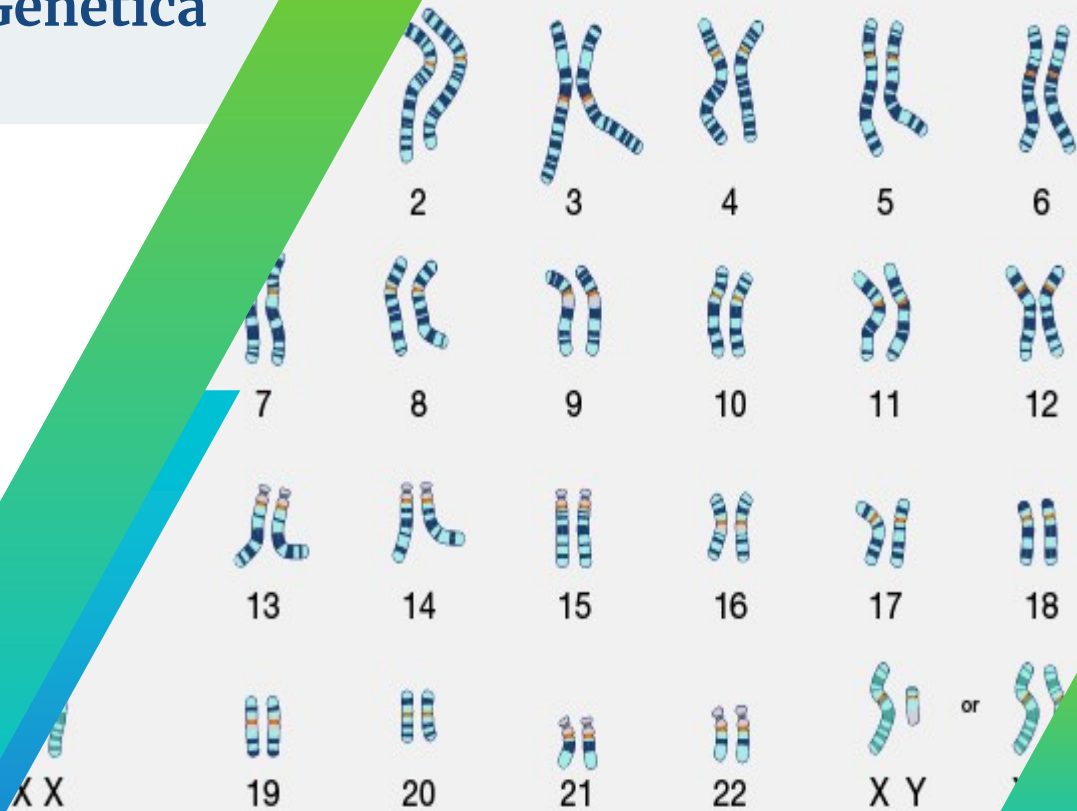
## 2. Aspectos Genéticos

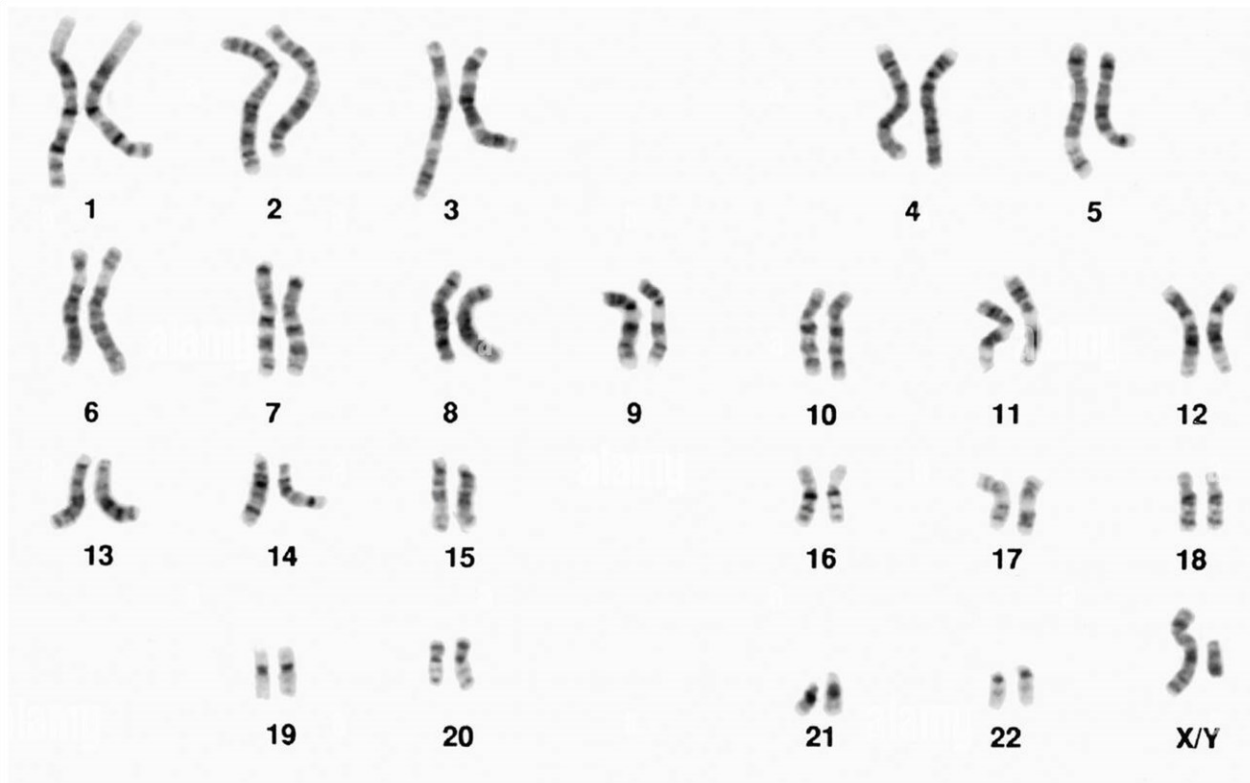
Cariotipo Humano - Etiología .

# Conceptos Básicos en Genética Humana

La información genética se transmite de generación en generación a través de una estructura química, el ADN, que está agrupado en otras estructuras más grandes, los **cromosomas**.

La especie humana normalmente tiene 46 cromosomas agrupados en **23 pares**, que se enumeran del 1 al 22 (los autosomas). El número 23 sería el par sexual, que son el X y el Y.





# Cariotipo Humano Normal

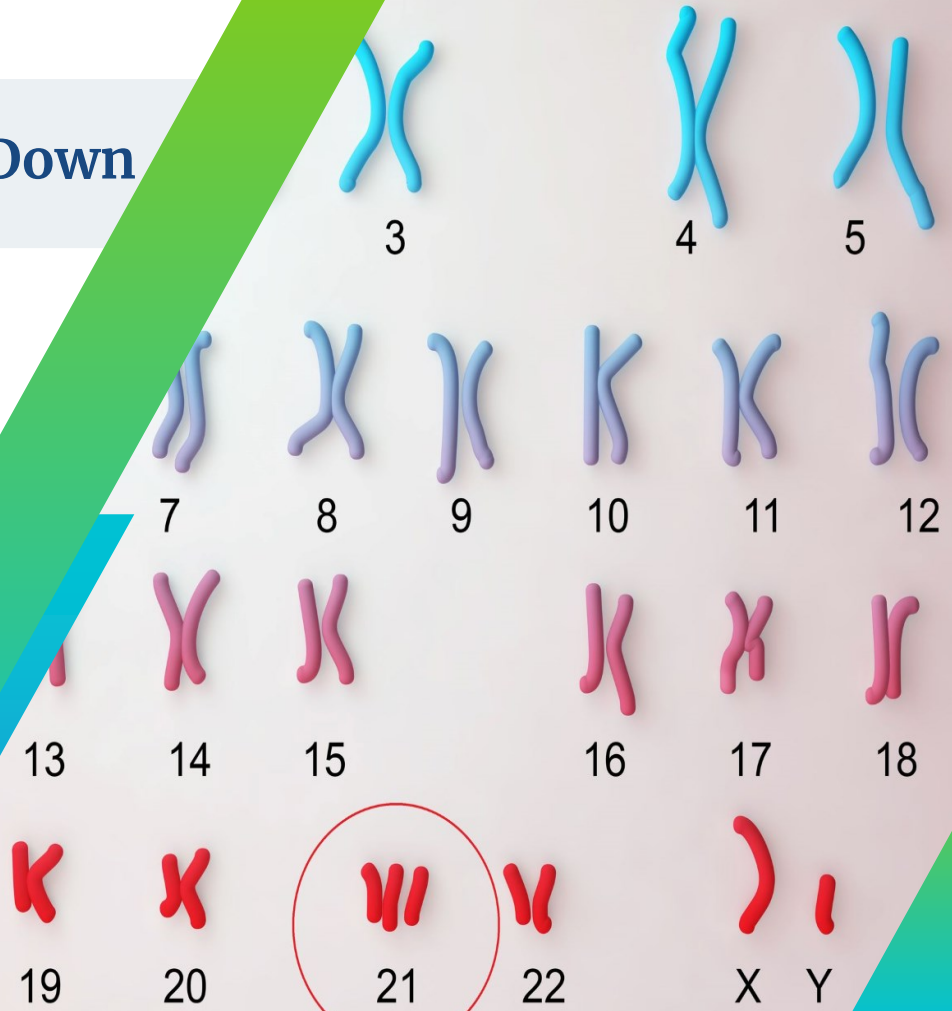
Lic. Abraham, Néstor Alejandro. – Prof. Aráoz, Andrea – Lic. Sánchez Villa, Nery



## Etiología del Síndrome de Down

El síndrome de Down es causado por la presencia extra de un cromosoma 21, de modo que en lugar de los dos habituales, hay tres.

Las personas con este síndrome tienen un total de **47** cromosomas.



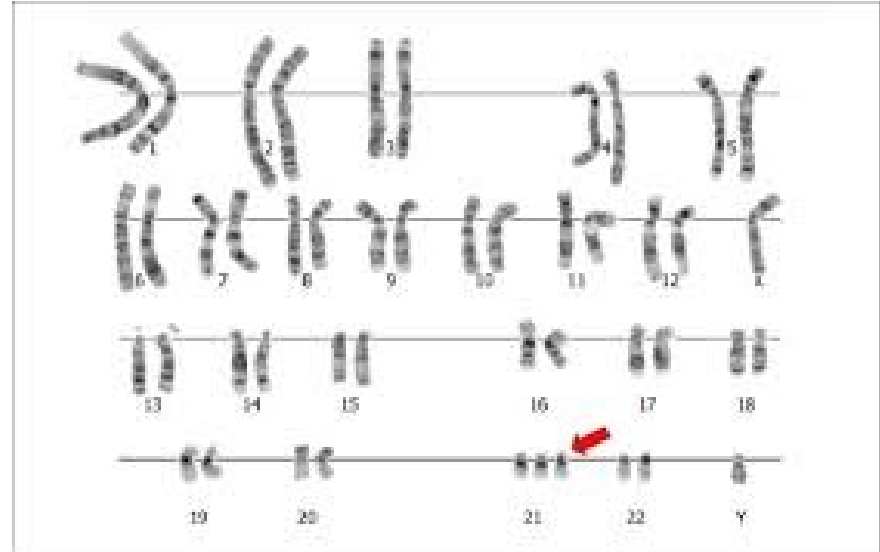
## Trisomía Simple

También denominada trisomía libre.

Esto ocurre porque en el proceso de concepción, bien el óvulo (en un 85%-90% de casos) o bien el espermatozoide (en un 10%-15% de casos), aporta 24 cromosomas.

Es la más común en el síndrome de Down, con un 95 % de afectados.

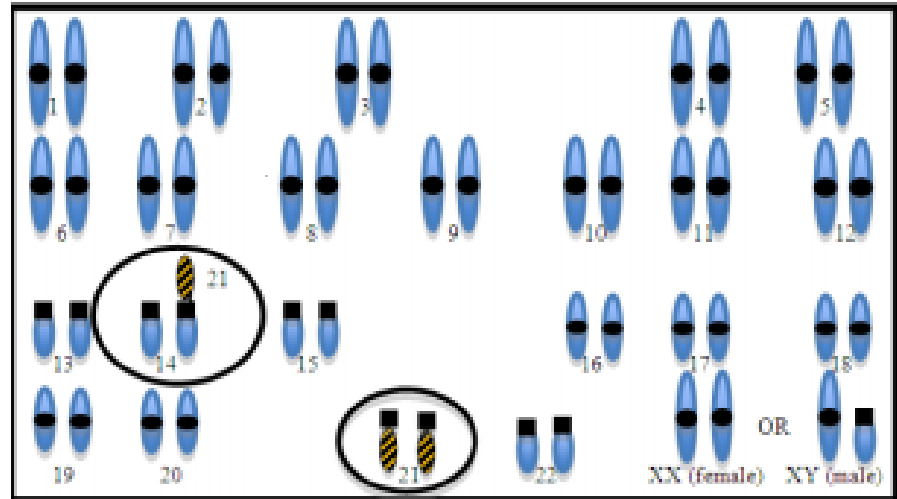
En el cariotipo se visualizan 3 cromosomas completos en el par 21.



## Traslocación

Se da cuando las personas con SD tienen 2 cromosomas del par 21 y un tercer cromosoma 21 unido a otro, frecuentemente al 14.

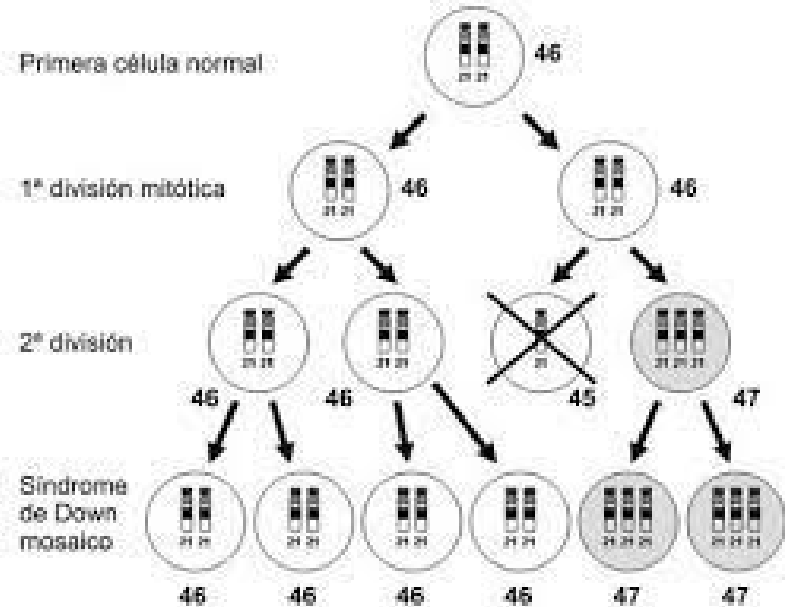
- Constituye aproximadamente el 3,5% de las personas con Síndrome de Down.
- El 25% de los casos de traslocación están dado por progenitores con traslocación equilibrada.



## Mosaicismo

El error surge cuando, en algún momento del desarrollo embrionario, una de las células no se divide correctamente (no-disyunción) y como resultado se forma una célula con 47 cromosomas.

- Constituye el 1,5 de los casos de Síndrome de Down.
- Los gametos sexuales poseen el número de cromosomas adecuados, pero el error genético se da en el proceso de división celular.



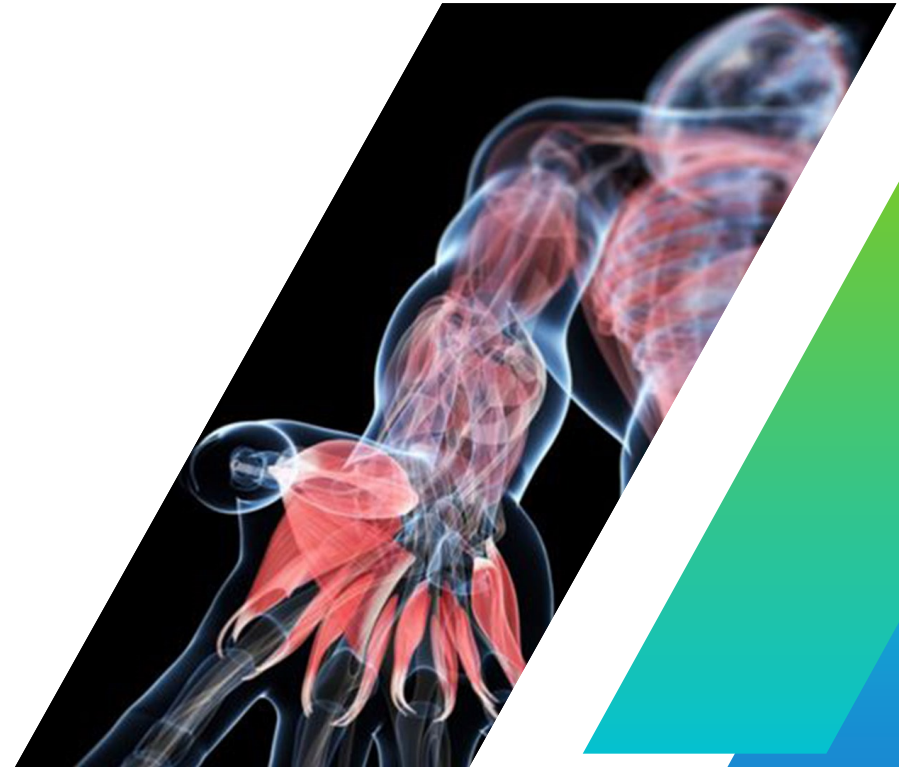


## 2. Aspectos Anátomofisiológicos

Segmento Craneofacial – Región del Tronco –  
Extremidades – Piel.

# Anátomofisiología en SD.

Las personas con Síndrome de Down presentan **hipotonía generalizada con clara evidencia en el complejo orofacial**. Suelen presentar diástasis de músculos rectos abdominales, hiperflexibilidad de las articulaciones, relativa baja estatura y marcha disbásica. Además, son propensos a desarrollar patologías cardíacas congénitas, anomalías gastrointestinales y endócrinas.



## Craneofacial

### Cráneo:

- Braquicefalia con occipital relativamente plano.
- Microcefalia leve.
- Huesos planos del cráneo con adelgazamiento de las placas óseas.
- Cierre tardío de fontanelas
- Cuello más corto y con implantación de pelo más baja en la nuca.



## *Rostro:*

- Fisuras palpebrales oblicuas, con dirección medial a lateral, de caudal a cefálico.
- Pliegues epicánticos internos
- Hipoplasia de tercio medio del macizo facial :
  - Paladar duro corto y ancho
  - Nariz pequeña
  - Puente nazar bajo
  - Pequeña cavidad oral



- Hipotonía de músculos orofaciales
- Probabilidad de macroglosia
- Orejas pequeñas con implantación baja.
- Perfil facial plano





- Orejas pequeñas
- Perfil facial plano



- Hipotonía
- Cavidad oral pequeña



- Puente nasal pequeño
- Fisuras palpebrales oblicuas

## Región del tronco



### Abdomen:

- Diástasis de músculos rectos

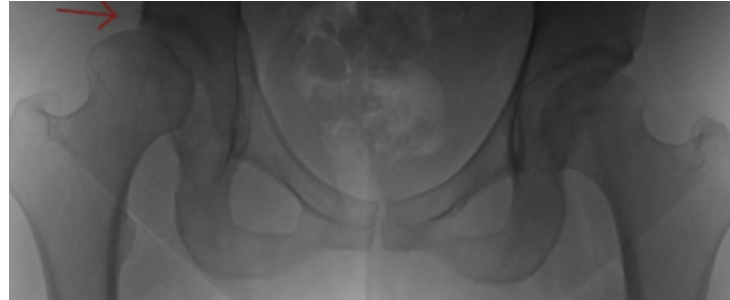


### Tórax:

- Pectus carinatum
- Ausencia de costilla en arco costal

### Pelvis:

- Hipoplasia con ensanchamiento lateral externo de alas ilíacas y ángulo acetabular poco profundo.



## Extremidades

### Manos:

- Metacarpianos y falanges relativamente cortos.
- En quinto dedo, hipoplasia de la falange media, clinodactilia.
- Pliegue palmar único.



### Pies:

- Amplio espacio entre el primer y segundo dedo del pie
- Pliegue plantar entre el primer y segundo dedo del pie.
- Hallux valgo



## Piel



Cutis marmorata



Piel seca



Exceso de piel en la zona de la nuca

# 3. Patologías Asociadas

Cardiopatías – Patologías Gastrointestinales –  
Enfermedades Endócrinas – Patologías visuales y  
aditivas – Patologías Neurológicas.

# Cardiopatías

Entre el 40 y 50 % de los nacidos con síndrome de Down presentan una cardiopatía congénita. Pero incluso los nacidos sin cardiopatía, en la edad adulta pueden desarrollar alteraciones en el funcionamiento de las válvulas cardíacas.

Así también, existe una mayor predisposición a desarrollar hipertensión pulmonar.

- Las **cardiopatías congénitas** son la principal causa de mortalidad en los niños con síndrome de Down.
- En ausencia de un adecuado tratamiento, las cardiopatías congénitas condicionan severamente la calidad de vida de las personas con síndrome de Down.
- En todo recién nacido con síndrome de Down, aun en ausencia de signos clínicos específicos, se debe sospechar la existencia de cardiopatía congénita .



# Patologías Gastrointestinales

Las personas con síndrome de Down tienen con relativa frecuencia (**alrededor del 10 %**) malformaciones y alteraciones en el aparato gastrointestinal superior e inferior que, en ocasiones, se manifiestan más tardíamente o pueden relegarse a un segundo lugar frente a problemas de tipo cardiovascular o respiratorios.

El **70 % de los niños con síndrome de Down que nacen con anomalías digestivas** presentan también cardiopatía congénita.

Las patologías más comunes son la atresia de esófago, las fístulas traqueo-esofágicas, la atresia o bandas del duodeno, la estenosis de píloro, la imperforación de ano y la enfermedad de Hirschsprung.

Suelen ponerse en evidencia en las primeras semanas o meses de vida. También pueden visualizarse antes del nacimiento con ecografías.



## Patologías Endócrinas

La prevalencia de alteraciones endocrinológicas, generalmente de origen autoinmune, es muy elevada en las personas con síndrome de Down. Por ello, durante toda la vida se debe vigilar la función tiroidea.

- El hipotiroidismo es la afección más frecuente seguido de la diabetes.
- La prevalencia de hipotiroidismo en la población con síndrome de Down se estima entre un 20 y un 48 %
- Las personas con SD. Poseen mayor tendencia al sobrepeso, siendo esto causado de forma multifactorial.
- Suelen ponerse en evidencia en las primeras semanas o meses de vida. También pueden visualizarse antes del nacimiento con ecografías.



## Patologías visuales y auditivas

Las personas con Síndrome de Down poseen, en grado variable, altas probabilidades de desarrollar patologías visuales y auditivas.

- Miopía en un 59%
- Nistagmo en un 35%
- Estrabismo en un 45%
- Conducto lagrimal obstruido en un 20%
- Desarrollo de cataratas adquiridas en adultos entre un 30 y 60%
- Probabilidad de desarrollar hipoacusias de tipo neurosensorial en un 66%
- Acumulación de líquido en oído medio entre un 60 y 80%



## Patologías neurológicas

Patologías neurológicas como las epilepsias, suelen aumentar su prevalencia en el síndrome de Down con el aumento en la edad.

Por otro lado, existe un envejecimiento prematuro en las personas con Síndrome de Down, siendo común la aparición de cuadros demenciales en temprana edad.

- La prevalencia de epilepsia en el síndrome de Down (SD) aumenta con la edad, alcanzando un 46% en pacientes de más de 50 años.

- Pueden desarrollarse síntomas de demencia tipo Alzheimer a una edad temprana, tales como pérdida de memoria, mayor retraso intelectual y cambios de personalidad.

- Las cifras apuntan que la enfermedad de Alzheimer afectará al 30% de las personas con síndrome de Down cuando lleguen a los 50 años. A los 60 años, el porcentaje ascenderá al 50%.



# 4. Aspectos Neurocognitivos

Alteraciones en el SNC - Desafíos Cognitivos –  
Características en el aprendizaje.



# Neurodesarrollo en SD.

Se estima que de los 30.000 – 35.000 genes del genoma humano unos 20.000 se expresan en el cerebro en desarrollo siguiendo un patrón temporo-espacial muy preciso. Esto explica porque las alteraciones del código genético afectan muy frecuentemente al neurodesarrollo causando discapacidad intelectual.

Las alteraciones cerebrales descritas en el síndrome de Down varían en cada persona afectando de forma variable a su disfunción intelectual, moderada o leve en la mayoría de los casos.



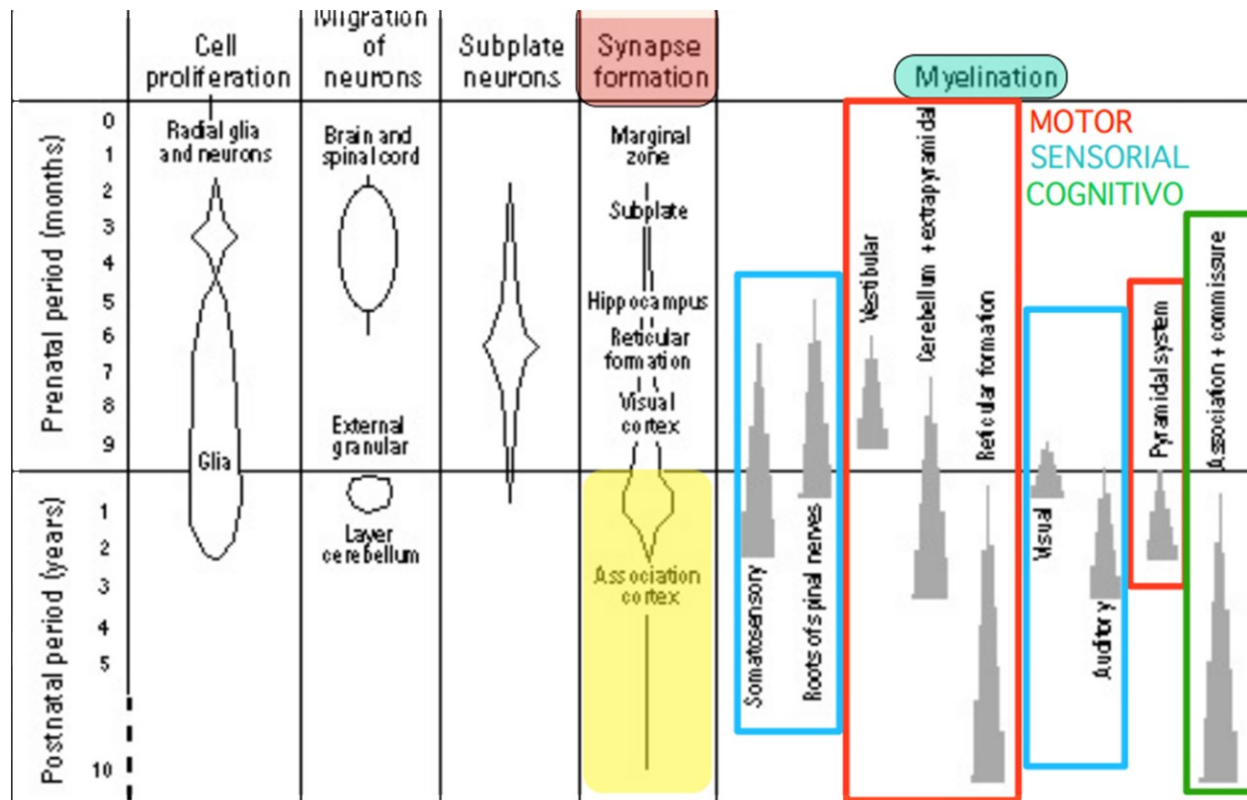
# Origen de las alteraciones cerebrales en el SD.

## Prenatal

En el cerebro se produce sobre todo una enorme proliferación de neuronas que luego se ordenan en las distintas regiones cerebrales. El exceso de algunos genes del cromosoma 21 (como el **DYIRK1A**) disminuye la producción de neuronas. Esto hace que el cerebro sea más pequeño en el síndrome de Down, con una afectación más marcada en determinadas regiones

## Posnatal

El cerebro sigue creciendo, especialmente en los 2-3 primeros años de vida, a expensas de la formación de las conexiones entre las neuronas (sinapsis) que permiten el establecimiento de circuitos que conectan distintas áreas y soportarán las distintas funciones cerebrales. En el síndrome de Down también está afectada la maduración neuronal, siendo las neuronas más pequeñas y con menos capacidad de conectarse entre sí.



Períodos Críticos en el desarrollo del SNC.

## Alteraciones cerebrales en el SD.

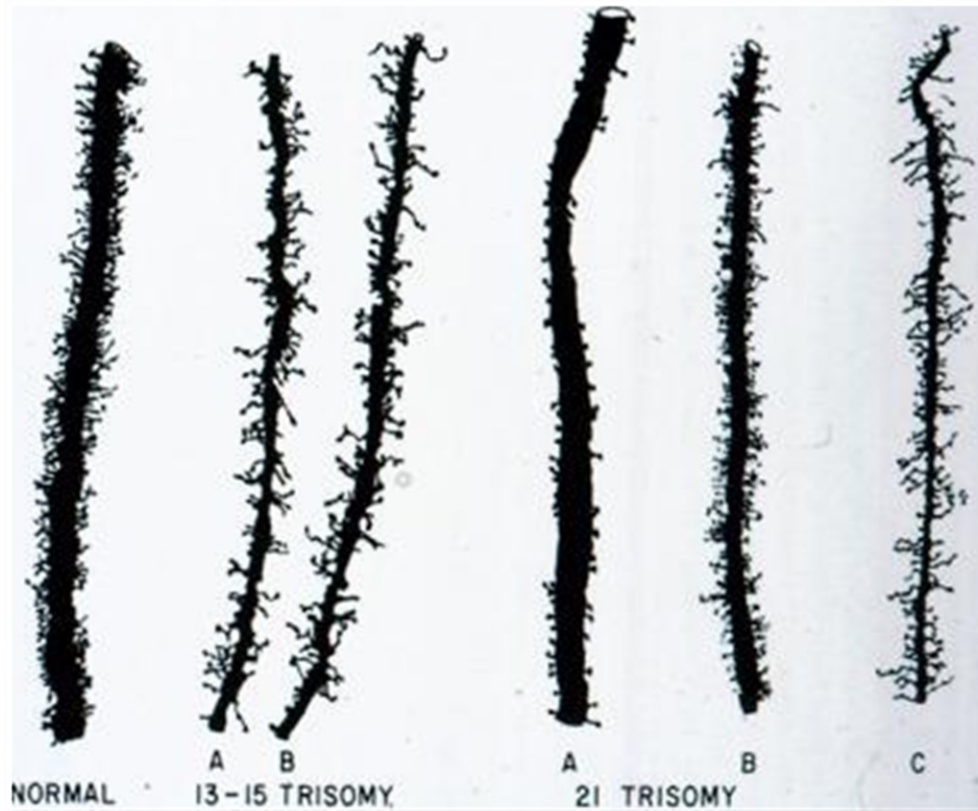
### Hipoplasia de estructuras

Las personas con Síndrome de Down poseen menos neuronas corticales. Esto hace que los **hemisferios cerebrales** sean más pequeños y tengan menos circunvoluciones, lo que influye en la capacidad de atención, memoria y funciones cognoscitivas, todas ellas disminuidas.

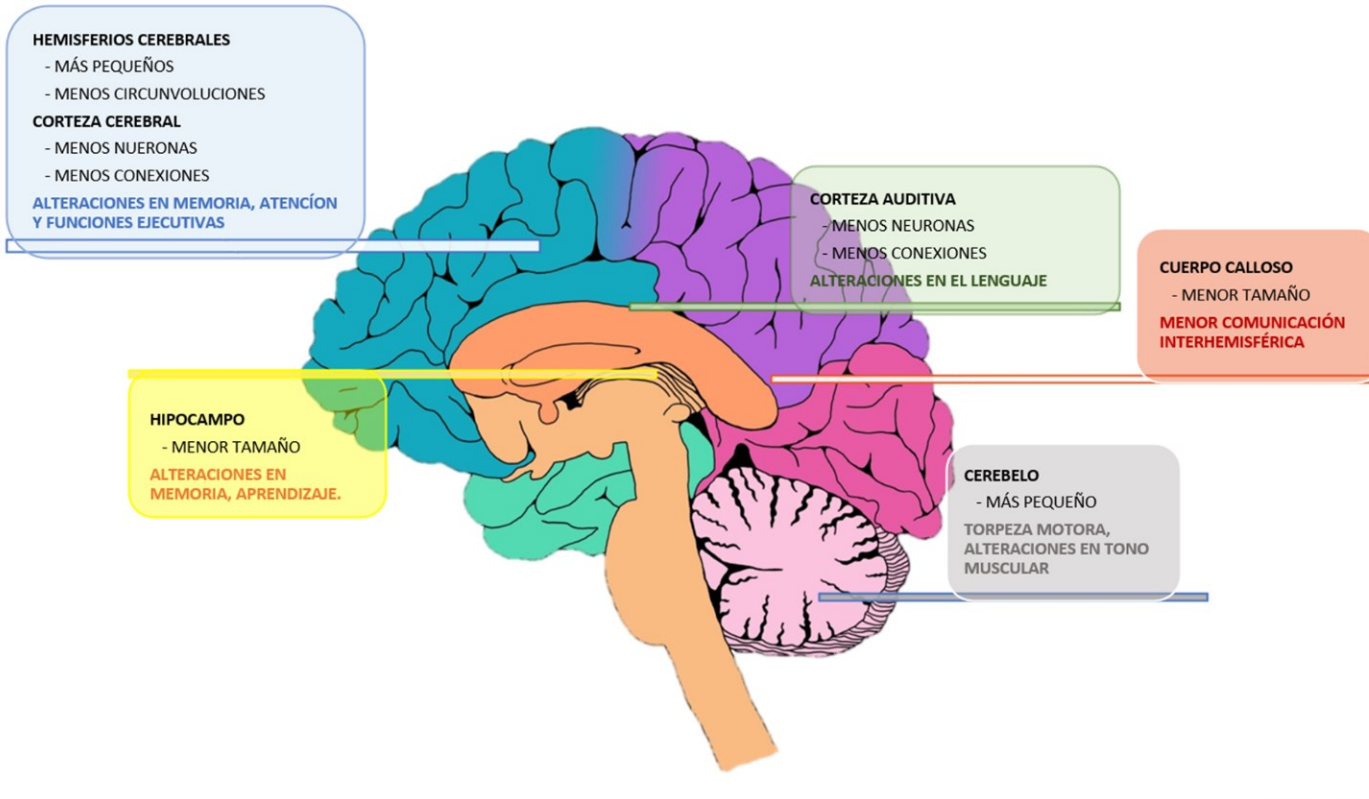
### Alteraciones Sinápticas

En el SD hay menor número de contacto sináptico entre las neuronas. La sinapsis es la base para el aprendizaje y tiempos de respuesta.

Por otro lado, se sabe que el ambiente favorece la actividad de plasticidad neuronal influenciando de forma directa la sinaptogénesis.



## Alteraciones Sinápticas



## Áreas cerebrales comprometidas

## Compromiso Cognitivo

La mayoría de las personas afectadas tienen cierto grado de alteración cognitiva, que varía de grave (CI de 20 a 35) a leve (CI de 50 a 75).

Si bien pueden presentarse cuadros graves de discapacidad intelectual, en la mayoría de los casos el compromiso cognitivo no excede de moderado.

La estimulación temprana y el acompañamiento pedagógico son pilares fundamentales para propiciar mayores potencialidades cognitivas.



# Desafíos en habilidades Cognitivas

## Generalización

Dificultades para aplicar la información aprendida en una situación a otra nueva situación. A una persona con SD le cuesta generalizar lo aprendido a situaciones parecidas.

## Memoria

Poseen principales dificultades en la memoria a corto plazo verbal. Las personas con SD tienen mayor potencialidad en recordar lo que ven (memoria visual) que lo que oyen (memoria auditiva).

## Pensamiento Abstracto

Dificultad para la comprensión de conceptos abstractos como la matemática, abstracciones filosóficas y pensamiento simbólico.



## Habilidades de comprensión y procesamiento

- Les cuesta planificar estrategias para resolver situaciones problema.
- Tienen mejor nivel de lenguaje comprensivo que expresivo.
- El procesamiento visual es un punto relativamente fuerte en el Síndrome de Down.
- Necesidad de mayor tiempo para procesar la información y aprender.

# Estrategias de Abordaje





LUNES	MARTES	MIÉRCOLES	JUEVES	VIERNES
	 SEÑO MARIA		 SEÑO MARIA	 SEÑO MARIA
			 DIBUJO	 EDUCACION FISICA
			 MUSICA	 MUSICA

## Estrategias de abordaje

Lic. Abraham, Néstor Alejandro. – Prof. Aráoz, Andrea – Lic. Sánchez Villa, Nery

# 5. Aspectos Terapéuticos

Detección – Atención Temprana – Abordaje  
Interdisciplinario

## Diagnóstico Precoz

Puesto que el síndrome de Down presenta unas características físicas reconocibles desde el nacimiento, su detección precoz es fácil, lo que permite iniciar un plan de abordaje adecuado. Un médico con frecuencia puede hacer un diagnóstico del síndrome de Down al nacer con base en la apariencia del bebé.

Por otro lado, Se puede hacer un examen de sangre para verificar si hay un cromosoma extra y confirmar así el diagnóstico.



## Intervención Temprana

Gracias a la **plasticidad cerebral**, el cerebro presenta una gran capacidad de respuesta a las intervenciones dirigidas a mejorar su actividad, por lo que las personas con síndrome de Down, son susceptibles de mejorar su pronóstico intelectual si siguen un programa de **Atención temprana**.



## Abordaje Terapéutico

El abordaje de intervención se realiza mediante un enfoque interdisciplinario. El accionar terapéutico de diversas áreas intervinientes buscan garantizar el mayor potencial posible en la persona con Síndrome de Down.

Se tienen en cuenta aspectos cognitivos, motores, emocionales y sociales y la etapa del desarrollo en la que se encuentra.



# Áreas terapéuticas intervinientes





## Pronóstico

A pesar de las dificultades presentes en una persona con síndrome de Down, pueden llevar vidas independientes y productivas hasta la adultez.

La mayoría de ellos, con el acompañamiento adecuado, logran tener una vida afectiva, sexual y laboral de forma autónoma.





# MUCHAS GRACIAS



@AsociacionTodosJuntosJujuy