

Síndrome de Down

Es un trastorno genético en el cual una persona tiene 47 Cromosomas en lugar de los 46 usuales.

Causas

En la mayoría de los casos, el síndrome de Down ocurre cuando hay una copia extra del cromosoma 21. Esta forma de síndrome de Down se denomina trisomía 21. El cromosoma extra causa problemas con la forma en la que se desarrollan el cuerpo y el cerebro.

El síndrome de Down es una de las causas más comunes de anomalías congénitas.

Síntomas

Los síntomas del síndrome de Down varían de una persona a otra y pueden ir de leves a graves. Sin importar la gravedad de la afección, las personas con síndrome de Down tienen una apariencia ampliamente reconocida.

La cabeza puede ser más pequeña de lo normal y anormalmente formada. Por ejemplo, la cabeza puede ser redonda con una zona plana en la parte de atrás. La esquina interna de los ojos puede ser redondeada en lugar de puntiaguda.

Los signos físicos comunes incluyen:

- Disminución del Tono Muscular al nacer
- Exceso de piel en la nuca
- Nariz achatada
- Uniones separadas entre los huesos del cráneo (suturas)
- Pliegue único en la palma de la mano
- Orejas pequeñas
- Boca pequeña
- Ojos inclinados hacia arriba
- Manos cortas y anchas con dedos cortos
- Manchas blancas en la parte coloreada del ojo (manchas de Brushfield)

El desarrollo físico es a menudo más lento de lo normal. La mayoría de los niños que tienen síndrome de Down nunca alcanzan la estatura adulta promedio.

Los niños también pueden tener retraso del desarrollo mental y social. Los problemas comunes pueden incluir:

- Comportamiento impulsivo
- Deficiencia en la capacidad de discernimiento
- Período de atención corto
- Aprendizaje lento

A medida que los niños con el síndrome de Down crecen y se vuelven conscientes de sus limitaciones, también pueden sentir frustración e ira.

Muchas afecciones diferentes se observan en personas nacidas con síndrome de Down, por ejemplo:

- ✓ Anomalías congénitas que comprometen el corazón, como la comunicación interauricular o la comunicación interventricular

- ✓ Se puede observar Demencia.
- ✓ Problemas de los ojos como Cataratas (la mayoría de los niños con síndrome de Down necesitan gafas)
- ✓ Vómito temprano y profuso, que puede ser un signo de bloqueo gastrointestinal, como Atresia Esofágica y Atresia Duodenal.
- ✓ Problemas auditivos, probablemente causados por infecciones regulares del oído.
- ✓ Problemas de la cadera y riesgo de Dislocación.
- ✓ Problemas prolongados (crónicos) de Estreñimiento.
- ✓ Apnea del Sueño (debido a que la boca, la garganta y las vías respiratorias son estrechas en los niños con síndrome de Down)
- ✓ Dientes que aparecen más tarde de lo normal y en un lugar que puede causar problemas con la masticación
- ✓ Tiroides hipoactiva (Hipotiroidismo)

Dr. Tadeo Cerón Torres
Genetista Ginofer
Ced. Esp. 7187466