

Introducción a la trisomía 21 (síndrome de Down)

La trisomía 21, conocida como síndrome de Down, es un trastorno genético que se produce por errores genéticos en el cromosoma 21. El síndrome de Down ocurre en aproximadamente 1 de cada 700 nacimientos vivos, o alrededor de 6,000 bebés cada año. El síndrome de Down es la trisomía más común. Aunque la mayoría de los trisomías se deben a errores aleatorios, las madres mayores de 35 años tienen un mayor riesgo de tener un hijo con síndrome de Down. El síndrome de Down causa una variedad de impedimentos intelectuales y retrasos en el desarrollo, así como afecciones médicas.

Impacto en el desarrollo

Algunos niños tendrán tres copias del cromosoma 21 en todas sus células (trisomía 21), mientras que otros tendrán tres copias solo en algunas de sus células (síndrome de Down en mosaico) o partes adicionales del cromosoma 21 unidas a otro cromosoma (síndrome de Down por translocación). La gravedad del impacto de la trisomía 21 en el desarrollo dependerá del número de células afectadas.

Los niños con síndrome de Down tienen rasgos faciales distintivos, tales como cara aplanada, cuello corto, ojos almendrados y una boca pequeña con una lengua que parece sobresalir. La mayoría tendrá discapacidades intelectuales y del desarrollo de leves a moderadas, aunque las capacidades de los niños con síndrome de Down variarán de manera considerable.

La trisomía 21 también se asocia con otros problemas de salud. Los niños con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de tener defectos cardíacos, problemas digestivos tales como reflujo gastroesofágico o enfermedad celíaca, y problemas auditivos y visuales. También es posible que tengan problemas de tiroides y un mayor riesgo de leucemia o infecciones.

Evolución clínica y esperanza de vida

Los niños con síndrome de Down a menudo tienen una tonificación muscular baja al nacer y pueden experimentar afecciones médicas potencialmente mortales, como las asociadas con defectos cardíacos. A diferencia de otros trastornos por trisomía, la mayoría de los niños con síndrome de Down vivirán hasta la edad adulta. Las personas con síndrome de Down con pocos problemas de salud o bien controlados pueden tener una esperanza de vida de hasta 60 años o más.

Si desea más información

- Genetics Home Reference. Down Syndrome [Síndrome de Down]
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome>
- Academia Estadounidense de Pediatría (AAP). Healthy Children
<https://www.healthychildren.org/English/health-issues/conditions/developmental-disabilities/Pages/Children-with-Down-Syndrome-Health-Care-Information-for-Families.aspx>
- Biblioteca Nacional de Medicina – MedlinePlus: Trisomy 21 [Trisomía 21]
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/down-syndrome/Genetics>

Opciones de tratamiento:

No existe cura para el síndrome de Down; sin embargo, la mayoría de las personas pueden vivir una vida feliz y productiva. Las afecciones médicas, tales como los defectos cardíacos, podrían requerir corrección quirúrgica o tratamiento con medicamentos. Los servicios terapéuticos, tales como terapia del habla, ocupacional y física, deben proporcionarse lo antes posible a los niños con síndrome de Down para ayudar a su desarrollo. Los servicios de intervención temprana recibidos en la infancia asegurarán que las familias tengan el apoyo

necesario para promover el desarrollo y la salud de sus hijos, y mejorarán sus capacidades físicas e intelectuales.

Recursos para familias

Programas prioritarios y línea de ayuda para la trisomía 21

- El Congreso Nacional del Síndrome de Down (National Down Syndrome Congress, NDSC) está comprometido con la creación de un sentido de comunidad entre todos aquellos que se preocupan por el síndrome de Down. El Congreso Nacional del Síndrome de Down ofrece información sobre cualquier tema relacionado con dicho síndrome. También mantiene un directorio para promover la creación de redes entre padres y entre padres y profesionales (<http://www.ndsccenter.org>). Llame al 1-800-232-6372 para mayor información.

Servicios de apoyo

- La Red de Diagnóstico del Síndrome de Down (Down Syndrome Diagnosis Network) (<http://www.dsdiagnosisnetwork.org/>) relaciona, apoya y proporciona información exacta a padres y profesionales médicos.
- The Arc of Mississippi (<https://www.arcms.org/>) es una organización de defensa de base para ciudadanos de todas las edades con discapacidades cognitivas, intelectuales y del desarrollo, y sus familias. The Arc promueve el bienestar y la inclusión total de las personas con discapacidades intelectuales y del desarrollo, y brinda apoyo y defensa a las familias.
- La Sociedad de Mississippi para Discapacidades (Mississippi Society for Disabilities) (<http://www.msdisabilities.com/>) apoya a la comunidad de personas discapacitadas o con necesidades especiales en Mississippi mediante enfoques innovadores.
- La División de Medicaid de Mississippi (Mississippi Division of Medicaid) brinda acceso a cobertura médica para niños con discapacidades (<https://medicaid.ms.gov/medicaid-coverage/how-to-apply/>)

Centros de recursos o centros de intercambio de información

- La Fundación de Recursos para el Síndrome de Down (Down Syndrome Resource Foundation, DSRF) (<http://www.dsrf.org/information/medical-and-health-information/>) ofrece oportunidades educativas y de salud para niños y adultos jóvenes con síndrome de Down. Sus programas se basan en las últimas investigaciones sobre intervenciones y en las mejores prácticas, y se adaptan a las necesidades individuales de los aprendices.

Organizaciones nacionales y locales

- La Sociedad Nacional del Síndrome de Down (National Down Syndrome Society) (<https://www.nads.org/>) apoya y aboga por la comunidad con síndrome de Down proporcionando recursos, políticas y participación comunitaria.
- La Sociedad Central de Síndrome de Down de Mississippi (Central Mississippi Down Syndrome Society, CMDSS) (<http://www.cmdss.org/>) promueve la salud, la sensibilización y la aceptación de los habitantes de Mississippi con respecto al síndrome de Down. La CMDSS presta servicios de apoyo para padres de niños con síndrome de Down.
- La Sociedad de la Costa del Golfo para el Síndrome de Down (Gulf Coast Down Syndrome Society, GCDSS) (<https://gcdss.org/>) es una red de familias y personas con síndrome de Down que promueven la inclusión de personas con síndrome de Down.

Educación y programas de apoyo

- El Programa para Niños y Jóvenes con Necesidades Especiales de Salud (Children and Youth with Special Health Care Needs, CYSHCN) (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,163.html>) ofrece servicios de coordinación de la atención para niños con necesidades especiales de salud desde el nacimiento hasta los veintiún años de edad.
- First Steps Early Intervention (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,74.html>) ofrece servicios y apoyos de acuerdo con un plan individualizado de servicios familiares para bebés y niños pequeños con retrasos en el desarrollo.
- Gestión Perinatal de Alto Riesgo/Sistema de Servicios Infantiles (Perinatal High Risk Management/Infant Services System, PHRM/ISS) (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,106.html>) ofrece administración de casos, acceso mejorado a atención médica, apoyo nutricional y psicosocial, visitas domiciliarias y educación en salud para mujeres embarazadas en alto riesgo y sus bebés menores de un año.
- PACER (<https://www.pacer.org/about/howpacerhelps.asp>) presta asistencia individual, talleres, publicaciones y otros recursos para ayudar a las familias a tomar decisiones sobre educación y otros servicios para su niño o joven adulto con discapacidades.

Recursos para proveedores de atención médica

Recursos para proveedores respecto a la trisomía 21

- Colegio Estadounidense de Genética Médica. ACT SHEET – Trisomy 21: Positive Cell Free DNA Screen [HOJA INFORMATIVA. Trisomía 21: detección positiva de ADN fetal libre]. (<https://www.acmq.net/PDFLibrary/Trisomy-21.pdf>)
- Medscape. Prenatal Diagnosis for Congenital Malformations and Genetic Disorders: Practice Essentials, Noninvasive Techniques, Invasive Techniques [Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y trastornos genéticos: fundamentos de prácticas, técnicas no invasivas, técnicas invasivas] (<https://emedicine.medscape.com/article/1200683-overview>)
- Recursos de Medscape
 - Down Syndrome [Síndrome de Down] (<https://emedicine.medscape.com/article/943216-overview>)
 - Prenatal Imaging Findings in Down Syndrome [Hallazgos de imagenología prenatal respecto al síndrome de Down] (<https://emedicine.medscape.com/article/402863-overview>)
 - Postnatal Down Syndrome Imaging [Imagenología posnatal del síndrome de Down] (<https://emedicine.medscape.com/article/408344-overview>)
- Oral Health Fact Sheet for Medical Professionals: Children with Down Syndrome (Trisomy 21) [Hoja informativa sobre salud oral para profesionales médicos: niños con síndrome de Down (trisomía 21)] (https://dental.washington.edu/wp-content/media/sp_need_pdfs/Down-Medical.pdf)

Consejería en detección prenatal para familias

- Recursos del Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos (American College of Obstetricians and Gynecologists)
 - Prenatal Genetic Screening Tests [Pruebas de detección genética prenatal] (<https://www.acog.org/womens-health/faqs/prenatal-genetic-screening-tests>)
 - Genetic Disorders [Trastornos genéticos] (<https://www.acog.org/womens-health/faqs/genetic-disorders>)

- Prenatal Genetic Testing Chart [Cuadro de pruebas genéticas prenatales] (<https://www.acog.org/womens-health/infographics/prenatal-genetic-testing-chart>)
- 3 Questions to Ask Yourself Before Getting Prenatal Genetic Testing [Tres preguntas que debe hacerse antes de someterse a pruebas genéticas prenatales] (<https://www.acog.org/womens-health/experts-and-stories/the-latest/3-questions-to-ask-yourself-before-obtener-pruebas-geneticas-prenatales>)

Recursos generales:

- Academia Estadounidense de Pediatría. Bull, M.J. y Comité de Genética (2011). Health Supervision for Children With Down Syndrome [Supervisión de salud para niños con síndrome de Down]. *Pediatrics*, 128; 393; DOI: 10.1542/peds.2011-1605; <https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/128/2/393.full.pdf>
- Dalrymple, R.A., Somerville, L.H., Hamza, S., Matta, N. (2021). Fifteen-minute consultation: The review of a child with trisomy 21 (Down's syndrome) [Consulta de quince minutos: la revisión de un niño con trisomía 21 (síndrome de Down)]. *Arch Dis Child Educ Pract Ed.*, 15 de enero de 2021: edpract-2020-319814. doi: 10.1136/archdischild-2020-319814. Publicación electrónica antes de la impresión. PMID: 33452013
- Glinianaia, S.V., Morris, J.K., Best, K.E., Santoro, M., Coi, A., Armaroli, A., et al. (2020). Long-term survival of children born with congenital anomalies: A systematic review and meta-analysis of population-based studies [Supervivencia a largo plazo de niños nacidos con anomalías congénitas: una revisión sistemática y un metanálisis de estudios poblacionales]. *PLoS Med*, 17(9): e1003356. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1003356>; <https://journals.plos.org/plosmedicine/article?id=10.1371/journal.pmed.1003356>
- Kirby, R.S. (2017). The prevalence of selected major birth defects in the United States [La prevalencia de defectos de nacimiento importantes seleccionados en los Estados Unidos]. *Semin Perinatol.*, 41(6): 338-344. doi: 10.1053/j.semperi.2017.07.004. PMID: 29037343.
- Lantin-Hermoso, M.R., Berger, S., Bhatt, A.B., Richerson, J.E., Morrow, R., Freed, M.D., Beekman, R.H. (2017). The Care of Children with Congenital Heart Disease in Their Primary Medical Home [La atención de niños con enfermedades cardíacas congénitas en su centro médico principal]. *Pediatrics*, 140(5); e20172607; DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2017-2607>
- Lee, C.F., Lee, C.H., Hsueh, W.Y., Lin, M.T., Kang, K.T. (2018). Prevalence of obstructive sleep apnea in children with Down syndrome: a meta-analysis [Prevalencia de la apnea obstructiva del sueño en niños con síndrome de Down: un metaanálisis]. *J Clin Sleep Med.*, 14(5): 867-875; <https://jcsn.aasm.org/doi/pdf/10.5664/jcsn.7126>
- Lipkin, P.H., Okamoto, J., Consejo de Niños con Discapacidades y Consejo de Salud Escolar (2015). The Individuals With Disabilities Education Act (IDEA) for Children With Special Educational Needs [La Ley de Educación para Personas con Discapacidades (IDEA) para niños con necesidades educativas especiales]. *Pediatrics*, 136; e1650. DOI: 10.1542/peds.2015-3409; <https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/136/6/e1650.full.pdf>
- Rodrigues, M., Nunes, J., Figueiredo, S., Martins de Campos, A., Geraldo, A.F. (2019). Neuroimaging assessment in Down syndrome: a pictorial review [Evaluación de neuroimagenología respecto al síndrome de Down: un resumen gráfico]. *Insights Imaging*. 2019; 10(1):52. Publicado el 20 de mayo de 2019. Doi:10.1186/s13244-019-0729-3; <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6527671/>

- Santoro, J.D., Pagarkar, D., Chu, D.T., Rosso, M., Paulsen, K.C., Levitt, P., Rafii, M.S. (2020). Neurologic complications of Down syndrome: a systematic review [Complicaciones neurológicas del síndrome de Down: una revisión sistemática]. *J Neurol.*, 12 de septiembre de 2020. Doi: 10.1007/s00415-020-10179-w. Publicación electrónica antes de la impresión. PMID: 32920658.



MISSISSIPPI STATE DEPARTMENT OF HEALTH

Revised June 2021