

# 21 de Marzo: Día mundial del síndrome de Down, un llamado a la inclusión

El síndrome de Down siempre ha formado parte de la condición humana, existe en todas las regiones del mundo y habitualmente tiene efectos variables en los estilos de aprendizaje, las características físicas o la salud.

El acceso adecuado a la atención de la salud, a los programas de intervención temprana y a la enseñanza inclusiva, así como la investigación adecuada, son vitales para el crecimiento y el desarrollo de la persona.

En diciembre de 2011, la Asamblea General designó el 21 de marzo Día Mundial del Síndrome de Down. Con esta celebración, la ONU quiere generar una mayor conciencia pública sobre la cuestión y recordar la dignidad inherente, la valía y las valiosas contribuciones de las personas con discapacidad intelectual como promotores del bienestar y de la diversidad de sus comunidades. Asimismo, quiere resaltar la importancia de su autonomía e independencia individual, en particular la libertad de tomar sus propias decisiones.

## Qué es el síndrome de Down

El síndrome de Down es una anomalía genética que se produce a consecuencia de un fallo en el momento de la concepción. El número normal de cromosomas en el ser humano es de 46, distribuidos en 23 parejas, siendo la última los cromosomas sexuales X e Y. Estos cromosomas constituyen la información genética del ser humano. El óvulo fecundado recibe un cromosoma de la madre y un cromosoma del padre para conformar cada una de las 23 parejas de cromosomas pero, a veces, ocurre una anomalía que consiste en la aparición de un cromosoma extra en el par número 21, lo que se conoce como **trisomía del cromosoma 21**. La trisomía del cromosoma 21 es la anomalía cromosómica más frecuente: afecta a 1 de cada 700 niños nacidos vivos en todas las razas, sin distinción de ambiente geográfico ni de clase social. La trisomía 21 produce el síndrome de Down o **mongolismo**, descrito por el doctor John Langdon Down en 1866.

En el 95% de los pacientes con este síndrome hay una trisomía del cromosoma 21 (que significa que hay tres cromosomas nº 21, cuando lo normal es que sean solo dos), y el 5% restante

presenta una translocación cromosómica (un cambio de fragmentos de genes entre distintos cromosomas).

Esta alteración genética provoca que el bebé afectado nazca con un **grado variable de discapacidad mental**, unos rasgos físicos característicos y algunas patologías asociadas

Los **signos y síntomas** más importantes del **síndrome de Down** son:

- **Hipotonía muscular** marcada (falta de fuerza en los músculos).
- **Retraso mental**.
- **Fisonomía característica** con pliegues epicánticos y abertura palpebral sesgada hacia arriba y afuera (pliegue de piel en el ángulo interno del ojo) y raíz nasal deprimida.
- **Hipoplasia maxilar y del paladar** que determina la protrusión de la lengua (el hueso maxilar de la cara está poco formado y la boca es pequeña, de modo que la lengua no cabe en ella y sale hacia afuera).
- **Anomalías internas**, principalmente del corazón y del sistema digestivo: defectos del tabique ventricular, conducto arterioso permeable, atresia o estenosis duodenal (estrechez o falta de desarrollo de una parte del intestino).
- **Dedos cortos** con hipoplasia de la falange media del quinto dedo (falta de desarrollo de la falange media del meñique).
- **Dermatoglifos** característicos con el surco simiesco en la palma (huella dactilar alterada con un pliegue en la palma de la mano de forma transversal, similar al del mono).

Desde el punto de vista psicológico los pacientes con este síndrome son alegres, obedientes, pueden tener sentido musical y no tienden a la violencia. Es característica la marcada hipersexualidad de los pacientes.

Desde el punto de vista bioquímico los pacientes tienen un elevado nivel de purinas en sangre.

La fertilidad es totalmente diferente en los dos sexos: los varones con síndrome de Down son estériles, mientras que las mujeres son fértiles. Si una paciente con síndrome de Down tiene hijos, las probabilidades de transmitir el trastorno a su descendencia son del 50%, es decir, alrededor del 50% de sus hijos serán normales, mientras que el otro 50% padecerá síndrome de Down debido a la transmisión de un cromosoma 21 excedente.

## **Antecedentes: entender el Síndrome de Down**

La incidencia estimada del síndrome de Down a nivel mundial se sitúa entre 1 de cada 1.000 y 1 de cada 1.100 recién nacidos.

Las personas con síndrome de Down suelen presentar más problemas de salud en general. Sin embargo, los avances sociales y médicos han conseguido mejorar la calidad de vida de las personas con el síndrome.

A principios del siglo XX, se esperaba que los afectados vivieran menos de 10 años. Ahora, cerca del 80% de los adultos que lo padecen superan la edad de los 50 años. Un trabajo médico y parental en edades tempranas favorece la calidad de vida y la salud de quienes sufren este trastorno genético al satisfacer sus necesidades sanitarias, entre las cuales se incluyen chequeos regulares para vigilar su desarrollo físico y mental, además de una intervención oportuna, ya sea con fisioterapia, educación especial inclusiva u otros sistemas de apoyo basados en comunidades.

Entrevista al actor Pablo Pineda, primer estudiante con síndrome de Down que obtuvo una licenciatura universitaria en Europa.

### **#InclusiónSignifica...**

El Día Mundial del Síndrome de Down 2022, cuyo tema hace referencia al significado de la palabra inclusión, es una oportunidad única para que la comunidad global de síndrome de Down:

Comparta ideas, experiencias y conocimientos.

Se fortalezca a la hora de abogar y reivindicar la igualdad de derechos para las personas con síndrome de Down.

Con información de [WebConsultas](#)