

¿Qué es el síndrome de Down, conocido también como Trisomía 21?

Es un trastorno genético que se origina cuando la división celular produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21. Este material genético adicional provoca los cambios en el desarrollo y en las características físicas relacionados con el síndrome de Down/Trisomía 21 (que significa tres cromosomas en el par 21)

Factores de riesgo

Ser portadores de la translocación genética para el síndrome de Down. Tanto hombres como mujeres pueden transmitir la translocación genética para el síndrome de Down a sus hijos. Contar con otros, como los asociados a edad avanzada al momento de la procreación, exposición a sustancias químicas nocivas o radiación, etcétera.

Tipos de síndrome de Down

Hay tres tipos de síndrome de Down. Por lo general no se puede distinguir entre un tipo y el otro sin observar los cromosomas porque las características físicas y los comportamientos son similares:

- Trisomía 21: La mayoría de las personas con síndrome de Down tienen trisomía 21. Con este tipo de síndrome de Down, cada célula del cuerpo tiene tres copias separadas del cromosoma 21 en lugar de las 2 usuales.



- Síndrome de Down por translocación: Este tipo representa a un pequeño porcentaje de las personas con síndrome de Down. Esto ocurre cuando hay una parte o un cromosoma 21 entero extra presente, pero ligado o “translocado” a un cromosoma distinto en lugar de estar en un cromosoma 21 separado.
- Síndrome de Down con mosaicismo: Mosaico significa mezcla o combinación. Para las niñas y niños con síndrome de Down con mosaicismo, algunas de las células tienen 3 copias del cromosoma 21, pero otras tienen las típicas dos copias del cromosoma 21. Las niñas y niños con síndrome de Down con mosaicismo pueden tener las mismas características que otros niños y niñas con síndrome de Down. Sin embargo, pueden tener menos características de la afección debido a la presencia de algunas (o muchas) células con la cantidad normal de cromosomas.



Aun cuando las personas con síndrome de Down pueden actuar y verse de manera similar, cada una tiene capacidades diferentes. Las personas con síndrome de Down generalmente tienen un coeficiente intelectual (una medida de la inteligencia) en el rango de levemente a moderadamente bajo y son más lentas para hablar que las demás.

Algunas características físicas comunes del síndrome de Down incluyen:

- Cara aplanada, especialmente en el puente nasal
- Ojos en forma almendrada rasgados hacia arriba
- Cuello corto
- Orejas pequeñas
- Lengua que tiende a salirse de la boca
- Manchas blancas diminutas en el iris del ojo (la parte coloreada)

- Manos y pies pequeños
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue palmar)
- Dedos meñiques pequeños y a veces encorvados hacia el pulgar
- Tono muscular débil o ligamentos flojos
- Estatura más baja en la niñez y la adultez

TE INVITAMOS A MANTENERTE INFORMADO A TRAVÉS DE ESTE SITIO



Fuente:

- <https://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/DownSyndrome.html>