

# ¿Qué es el síndrome de Down?

Básicamente el síndrome de Down es una situación o circunstancia que ocurre en la especie humana como consecuencia de una particular alteración genética. Esta alteración genética consiste en que las células del bebé poseen en su núcleo un cromosoma de más o cromosoma **extra**, es decir, 47 cromosomas en lugar de 46.

Es evidente que esta definición no da respuesta a algo que quizá es lo que más se desea saber. por qué ha ocurrido ese incremento cromosómico, y si es posible suprimirlo.

De toda la documentación que Down21 posee sobre el síndrome de Down, ninguna explica la razón última de la aparición de esa alteración cromosómica, de cuya existencia tenemos constancia desde 1.500 años A.C. (Rogers y Coleman, 1994).

Ciertamente, no es posible suprimirla en la actualidad. Lo que sí podemos afirmar de manera taxativa es que no hay ninguna razón para culpabilizar al padre o a la madre por algo que hubieran hecho antes o durante el embarazo, como después explicaremos. El bebé con síndrome de Down es un bebé como otro cualquiera, fruto del amor de los padres, que puede mostrar ciertos problemas que somos capaces de afrontar cada vez mejor. Porque la investigación sobre el síndrome de Down en el campo de la educación y de la salud es tan intensa que vamos alcanzando mejorías sustanciales de una generación a otra.

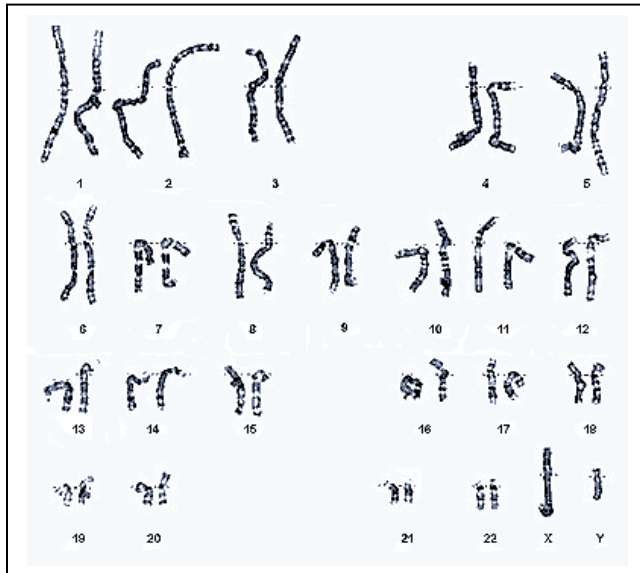


Fig. 1. Cromosomas humanos (varón)

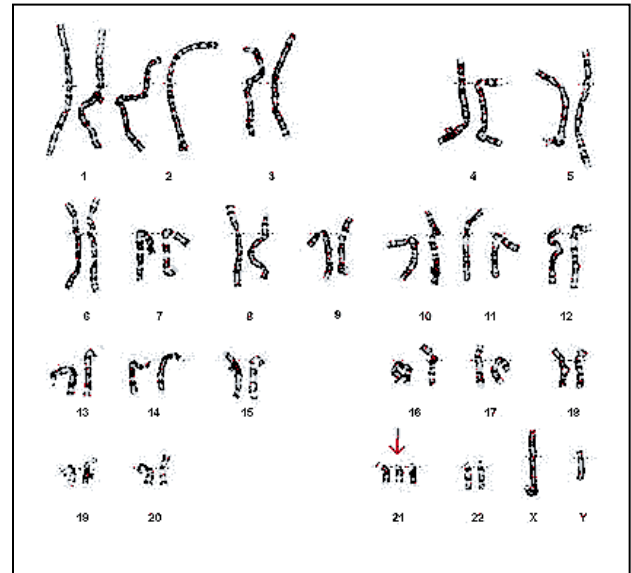


Fig. 2 Cromosomas en el síndrome de Down. (varón)

## CÓMO SE FORMA EL SÍNDROME DE DOWN

Con el fin de que empecemos a familiarizarnos con el significado del síndrome de Down, a continuación vamos a explicar de la forma más clara posible **qué es exactamente el síndrome de Down**, basándonos para ello en artículos de varios especialistas (Pueschel, 1997; Flórez, 1996; Rondal y col., 2000; Rogers y Coleman, 1994), cuyas descripciones están planteadas de manera sencilla y asequible a todo tipo de lectores.

Un **síndrome** significa la existencia de un conjunto de síntomas que definen o caracterizan a una determinada condición patológica. El síndrome de Down se llama así porque fue identificado inicialmente el siglo pasado por el médico inglés John Langdon Down. Sin embargo, no fue hasta 1957 cuando el Dr. Jerome Lejeune descubrió que la razón esencial de que apareciera este síndrome se debía a que los núcleos de las células tenían 47 cromosomas en lugar de los 46 habituales.

Y es que los seres humanos, mujeres y hombres, tenemos **normalmente 46 cromosomas** en el núcleo de cada célula de nuestro organismo. De esos 46 cromosomas, 23 los recibimos en el momento en que fuimos concebidos del espermatozoide (la célula germinal del padre) y 23 del óvulo (la célula germinal de la madre). De esos 46 cromosomas, **44** son denominados **regulares o autosomas** y forman parejas (de la 1 a la 22), y los otros dos constituyen la pareja de cromosomas **sexuales**, llamados XX si el bebé es niña y XY si es varón (Pueschel, 1997).

### **¿Cómo llegan esos 23 pares de cromosomas a nuestro organismo y cómo es posible que puedan llegar a ser 47 en el caso del síndrome de Down?**

Es importante saber que el **espermatozoide** del hombre y el óvulo de la mujer son células embrionarias o germinales que sólo **tienen la mitad de los cromosomas** de las demás células, es decir, **23**. Por lo tanto, cuando se produce la concepción y el óvulo y el espermatozoide se funden para originar la primera célula del nuevo organismo humano, ésta tiene los 46 cromosomas característicos de la especie humana. A partir de esa primera célula y por sucesivas divisiones celulares se irán formando los millones de células que conforman los diversos órganos de nuestro cuerpo. Eso significa que, al dividirse las células, también lo hace cada uno de los 46 cromosomas, de modo que cada célula sigue poseyendo esos 46 cromosomas.

Conviene recordar aquí que la importancia del cromosoma reside en su contenido, es decir, los genes que dentro de él residen. Porque son los genes los que van a dirigir el desarrollo y la vida entera de la célula en la que se albergan.

### **¿Qué ha ocurrido en el bebé que presenta síndrome de Down y que, por tanto, tiene 47 cromosomas en lugar de 46?**

Ha ocurrido que, por un error de la naturaleza, el óvulo femenino o el espermatozoide masculino aporta 24 cromosomas en lugar de 23 que, unidos a los 23 de la otra célula germinal, suman 47. Y ese cromosoma de más (extra) pertenece a la pareja nº 21 de los cromosomas. De esta manera, el padre o la madre aportan 2 cromosomas 21 que, sumados al cromosoma 21 del cónyuge, resultan 3 cromosomas del par 21. Por eso, esta situación anómala se denomina trisomía 21, término que se utiliza también con frecuencia para denominar al síndrome de Down.

Los últimos estudios señalan que en el 10 a 15 % de los casos el cromosoma 21 extra es aportado por el espermatozoide y en el 85-90 % de los casos por el óvulo. Por consiguiente, la alteración aparece antes de la concepción, cuando se están formando los óvulos y los espermatozoides. Piénsese, por ejemplo, que los óvulos se forman cuando la futura mujer es todavía un feto y está en el vientre de su madre. Por este motivo no debe haber ningún sentimiento de culpabilidad, ya que la alteración no guarda relación alguna con lo que los padres hicieron o dejaron de hacer durante el período del embarazo. (Pueschel, 1997).

Una vez definido lo que es en esencia el síndrome de Down, vamos a explicar cómo ocurre esa peculiar circunstancia por la que el óvulo o el espermatozoide poseen 24 cromosomas (2 de ellos del par 21), en lugar de 23. Y vamos también a explicar tres circunstancias o formas en las que ese cromosoma extra hace su presencia.

## **LAS DISTINTAS FORMAS DE TRISOMÍA 21**

### **A. Trisomía libre o simple**

Cuando se forman los óvulos y los espermatozoides, lo hacen a partir de células originarias en las que, al dividirse, sus 46 cromosomas se separan: 23 van a una célula y sus correspondientes parejas se van a otra; por eso cada una tiene 23 cromosomas. Pero a veces ocurre que esta división y separación de las parejas de cromosomas no se realizan correctamente; es decir, una de las parejas de cromosomas (en nuestro caso la pareja 21) no se separa sino que los dos cromosomas 21 permanecen unidos y se quedan en una de las células (óvulo o espermatozoide) divididas. Ha ocurrido lo que los técnicos llaman "no-disyunción" o "no-separación". Con lo cual esa célula tiene ya 24 cromosomas, dos de ellos de la pareja 21; al unirse con la otra célula germinal normal que aporta sus 23 cromosomas, la nueva célula resultante de la fusión en el momento de la concepción tendrá 47 cromosomas, tres de los cuales serán 21, y a partir de ella se originarán todas las demás células del nuevo organismo que poseerán también los 47 cromosomas.

Esta circunstancia es la más frecuente en el síndrome de Down. El 95 % de las personas con síndrome de Down poseen esta trisomía simple: 47 cromosomas de los que tres completos corresponden al par 21.

## B. Translocación

Alrededor de un 3,5 % de personas con síndrome de Down presentan 2 cromosomas del par 21 completos (lo normal) más un trozo más o menos grande de un tercer cromosoma 21 que generalmente se encuentra pegado o adherido a otro cromosoma de otro par (el 14, el 22 o algún otro, aunque generalmente es el 14). ¿A qué se debe?

Se debe a que el padre o la madre poseen en las células de su organismo, en lugar de dos cromosomas 21 completos que es lo normal, un cromosoma 21 completo más un trozo de otro cromosoma 21 que se desprendió y se adosó a otro cromosoma (supongamos que a uno del par 14). De esta manera, el padre o la madre tienen un cromosoma 14, un cromosoma 14 con un trozo de 21 adherido, y un cromosoma 21: por eso son normales. Cuando se forman sus óvulos o sus espermatozoides, la pareja 14 se separa: el cromosoma 14 entero irá a una célula, el cromosoma "mixto" (14 + trozo de 21) irá a otra, y el 21 que no tenía pareja irá a una de las dos. De este modo, a algún óvulo o espermatozoide le tocará el tener un cromosoma 14 + trozo de 21, y otro 21 completo, con lo cual ya tiene dos elementos 21; al unirse con la pareja en la concepción, esa pareja aporta su cromosoma 21 normal con lo cual el resultado será 2 cromosomas 21 completos más un trozo del tercero adosado (translocado es el término correcto) al otro cromosoma (p. ej., el 14 de nuestro ejemplo).

Generalmente, las consecuencias orgánicas de la translocación suelen ser similares a las de la trisomía simple y aparece el síndrome de Down con todas sus manifestaciones (a menos que el trozo translocado sea muy pequeño y de una zona de cromosoma poco rica en genes).

Pero lo más importante de la trisomía por translocación es que el padre o la madre se comportan como portadores: ellos no presentan la trisomía porque sólo tienen 2 unidades 21; pero dado que una se encuentra pegada a otro cromosoma, es posible que los fenómenos que hemos descrito se puedan repetir en más óvulos o espermatozoides y, por una parte, transmitir esa anomalía a otros hijos que también serían portadores, y por otra, tener más hijos con síndrome de Down. Por eso es importante que si el cariotipo del bebé con síndrome de Down demuestra tener una translocación, los papás y los hermanos se hagan también cariotipo para comprobar si alguien es portador.

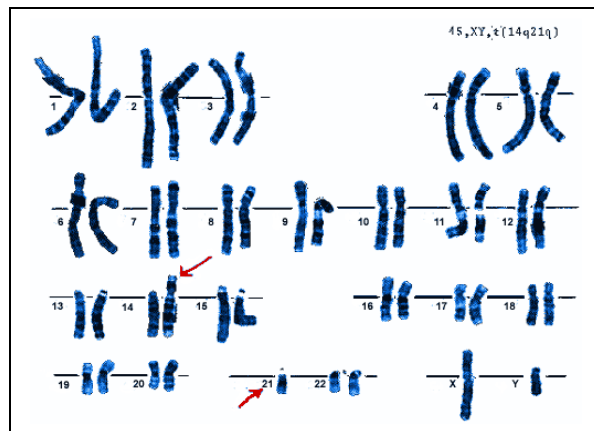


Fig.3. Padre portador de una translocación

## C. Mosaicismo

Aparece en el 1,5 % de los niños con síndrome de Down. Corresponde a la situación en que óvulo y espermatozoide poseen los 23 cromosomas normales, y por tanto la primera célula que se forma de la fusión de ambos es normal y posee sus 46 cromosomas. Pero a lo largo de las primeras divisiones de esa célula y de sus hijas surge en alguna de ellas el mismo fenómeno de la no-disyunción o no-separación de la pareja de cromosomas 21 que antes comentábamos, de modo que una célula tendrá 47 cromosomas, tres de los cuales serán del par 21. A partir de ahí, todos los millones de células que queden derivadas de esa célula anómala tendrán 47 cromosomas (serán trisómicas), mientras que los demás millones de células que se deriven de las células normales tendrán 46, serán también normales.

Dependiendo de cuándo haya aparecido la no-disyunción en el curso de divisiones sucesivas, así será el porcentaje final de células trisómicas y normales que el individuo posea. Cuanto más inicialmente aparezca la anomalía, mayor será el porcentaje de trisómicas y viceversa. Como se entiende fácilmente, si las trisómicas están en escasa proporción, la afectación patológica resultante será menos intensa.

## CONSECUENCIAS

Como ya hemos explicado, la importancia de un cromosoma reside en los genes que contiene. Y son los genes los que dirigen y regulan la vida de la célula que los posee. Nuestra vida depende del equilibrio armonioso entre los 50.000 a 100.000 genes que poseemos. Si hay una trisomía, eso quiere decir que un cromosoma está añadiendo más copias de genes al conjunto y eso rompe el equilibrio armónico entre ellos, con consecuencias sobre el funcionamiento de las células y de los órganos. Es como si en una orquesta hubiera más violines o fueran más deprisa de lo debido: la armonía de la sinfonía sufre.

Ahora bien, nuestro bebé con síndrome de Down es una personita más, con unas potencialidades de desarrollo increíbles, tanto mayores cuanto mejor lo atendamos. Su desarrollo va a ser más lento, pero para eso aprenderemos y aplicaremos programas de intervención que iremos explicando. Los avances que hemos obtenido en los últimos 25 años son espectaculares, y ya no nos extraña que empiecen a ocupar puestos de trabajo ordinario. Pese a esa anomalía que hemos explicado, que va a imponer unas ciertas limitaciones, nuestro trabajo y nuestro apoyo han de ser capaces de desplegar toda sus posibilidades afectivas e intelectuales, de manera que **su pleno desarrollo va a depender muy directamente de nuestro trabajo paciente, constante, alegre y optimista.**

Antes de terminar, vale la pena hacer **tres precisiones**. La primera es que no hay dos personas iguales a pesar de que todas tienen 46 cromosomas; tampoco hay dos personas con síndrome de Down iguales aunque ambas tengan 47. Su desarrollo, sus cualidades, sus problemas, su grado de discapacidad van a ser muy distintos. La segunda es que no hay ninguna relación entre la intensidad de los rasgos físicos (por ejemplo, la cara) y el grado de desarrollo de las actividades cognitivas. Por muy acusado que sea el síndrome de Down en la cara, puede que no lo sea tanto en el desarrollo de su cerebro. La tercera es que el progreso en la actividad cerebral no es fruto exclusivo de los genes sino también del ambiente que hace nutrir y progresar esa actividad.

Como padres, pues, nos espera una tarea apasionante. La experiencia de otros muchos que han pasado por la misma situación nos asegura la inmensa satisfacción que nuestro hijo con síndrome de Down, como cualquier otro, nos va a ir produciendo a lo largo de su vida. Vamos a conseguir que él y nosotros disfrutemos conjuntamente.

## BIBLIOGRAFÍA

- Flórez J. La realidad biológica del síndrome de Down. En: Flórez J, Troncoso MV (dir), *Síndrome de Down: Avances en Acción Familiar*, 2ª ed, Santander: Fundación Síndrome de Down de Cantabria 1991, p 13-32.
  - Pueschel SM. *Síndrome de Down: Hacia un futuro mejor*. Guía para Padres. Barcelona, Masson 1997.
  - Rogers PT, Coleman M. *Atención médica en el Síndrome de Down: Un planteamiento de medicina preventiva*. Barcelona, Fundació Catalana Síndrome de Down 1994.
  - Rondal J, Perera J, Nadel L. *Síndrome de Down: Revisión de los últimos conocimientos*. Madrid, Espasa 2000.
  - Selikowitz M. *Síndrome de Down*. Madrid, Ministerio de Asuntos Sociales 1992.
- Canal Down21**