

ARTÍCULO DE REVISIÓN

Factores biológicos, psicológicos, y sociales que influyen en el Síndrome de Down

Biological, psychological, and social factors that influence Down syndrome

Diego-Peñaloza F.,^{a,*} Fuentes-Mancilla E.,^a García-Fierro A.,^a Pérez-Medina J.,^a Sola-Parra M.^a

Recibido: 20 de diciembre de 2019

Aceptado: 22 de abril de 2020

PALABRAS CLAVE:

síndrome de Down,
trisomía 21, México,
factores sociales,
factores psicológicos

RESUMEN

El síndrome de Down es la cromosomopatía más común del ser humano a nivel mundial y también en México, específicamente con una frecuencia de 1 de cada 650 nacidos vivos. Las manifestaciones clínicas son muy variables y dependen en gran medida de la presencia de diversos factores tanto biológicos, sociales y psicológicos, por lo que el médico tratante debe ser consciente de esto y ayudarse de otras especialidades y/o disciplinas, además de no solo centrarse en la salud del bebé, sino también en la salud de la madre como establece la NOM-034-SSA2-2013, en México. Esta investigación se centró en la recopilación e integración de estos tres aspectos que son primordiales para proceder al tratamiento ideal de cada individuo con SD; se concluye con que la integración de personas con SD a la sociedad es de vital importancia porque tiene beneficios para ellos y para el resto de la comunidad.

KEY WORDS:

Down syndrome,
trisomy 21, Mexico,
social factors,
psychological factors

ABSTRACT

Down syndrome is the most common chromosomal of the humans being worldwide and also in Mexico, specifically with a frequency of 1 in every 650 births, clinical manifestations are highly variable and dependent on the presence of biological, social and psychological factors, for that reason the treating doctor must be aware and accept help from other specialties and / or disciplines, besides not only attend the health of the baby, also the health of the mother. This research is focused on the collection and integration of these three aspects that are essential for the ideal treatment of each individual with DS and it concludes with the importance of the integration of people with SD in the Mexican community that has benefits for them and the rest of the community.

^a Universidad Nacional Autónoma de México, México.

* Autor para correspondencia: crifridit@gmail.com

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades genéticas han acompañado al hombre durante toda su historia, sin embargo, en tiempos pasados no se tenía el conocimiento ni la tecnología para el estudio de éstas.¹ En 1866, el médico John Langdon Down establece una descripción más detallada del fenotipo de pacientes con Síndrome de Down, a pesar de sus conocimientos médicos, desconocía la etiología de la enfermedad y absurdamente la asoció a un retroceso en la evolución del hombre. Además, por los rasgos faciales característicos, John dio el término “mongolismo” a esta enfermedad.² La ignorancia de la causa del Síndrome de Down ha llevado a que estas personas sean discriminadas y menospreciadas por la sociedad e incluso por el propio personal médico y no fue sino hasta el año de 1959 que se descubrió que el Síndrome de Down se debía a una alteración cromosómica.³

Desafortunadamente la discriminación no terminó allí, pues aún en la actualidad sólo se habla de estas personas como un objeto de investigación y en el área de salud se enfoca solamente en tratar las complicaciones que se presentan, ignorando por completo los aspectos sociales y psicológicos de estos pacientes. Por esta razón en el trabajo presente se pretende hacer una integración de los aspectos sociales, psicológicos y biológicos con el fin de ampliar el área de conocimiento del personal médico en dichos aspectos ya que existe información de sobra pero esta es mayoritaria y meramente biológica.

DESARROLLO

El Síndrome de Down (SD) también llamado trisomía 21, se trata de la anomalía cromosómica más frecuente y mejor conocida a nivel mundial⁴, se estima que 1 de cada 1000-1100 nacidos vivos tienen Síndrome de Down en el mundo.⁵ Un estudio realizado en México construyó una base de datos con 8,250,375 nacimientos ocurridos en el periodo 2008-2011 a nivel nacional se diagnosticaron 3,076 casos con SD que representaron el 4.9%, con relación al total de nacimientos; de estos, el 96.6% fue en nacidos vivos y el 3.4% en muertes fetales.⁵ La mayoría de los casos (95%) se produce por una trisomía en el par cromosómico 21, debido a la no disyunción meiótica en el óvulo. En ocasiones se presenta una translocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y el 14 o 22 (4%) y rara vez los pacientes presentan un mosaicismo, con cariotipo normal y trisomía 21 (1%).⁶

Dentro de los factores de riesgo para Síndrome de Down se encuentra en orden de relevancia: edad materna mayor a 35 años de edad, hijo previo con cromosomopatía, padres portadores de cromosomopatía y antecedentes familiares con cromosomopatía, aunque recientemente se ha encontrado que también puede

influir la edad paterna mayor de 45 años.⁷ Dentro del cuadro clínico del Síndrome de Down se presentan características como: retraso mental con un coeficiente intelectual promedio de 35-70, desarrollo tardío de habilidades motoras y lenguaje, perfil facial plano, hipotonía, hiperlaxitud, fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba, hipertelorismo, manchas de Brushfield, orejas displásicas, microdoncia, agenesia dental piel redundante en nuca, cuello corto, manos cortas y anchas con un solo pliegue palmar, clinodactilia y pie en sandalia.^{6,8}

Sin embargo, se debe considerar que una persona con SD además de presentar el cuadro clínico mencionado previamente, también pueden presentar patologías agregadas, que no necesariamente afectan a todos las personas con SD y son de relevancia porque incrementan la morbilidad y/o mortalidad de los pacientes ya que repercuten en distintos órganos y sistemas, principalmente cardiopatías congénitas (persistencia del conducto arterioso, comunicación interventricular e interauricular), problemas auditivos, visuales (errores de refracción, estrabismo, catarata), apnea obstructiva del sueño, alteraciones hematológicas (anemia, leucemia), atresia gastrointestinal, enfermedad celíaca y enfermedad de Hirschsprung.^{8,9} La importancia de las patologías que pueden acompañar el SD radica en que el presentarlas, se reduce la esperanza de vida en los pacientes y es por esto que el personal médico debe estar preparado para tratarlas, además de reconocer hasta dónde llega su conocimiento, y recordar que la atención para los pacientes es integral por lo que necesita el apoyo de colegas y personal de otras disciplinas para el tratamiento de un solo paciente con Síndrome de Down.

En México la atención del Síndrome de Down está basada en la NOM-034-SSA2-2013¹⁰ para la prevención y control de los defectos del nacimiento tiene como objetivo dar a conocer los criterios y las especificaciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento.¹⁰ Bajo esta norma se toma el primer criterio de atención: “La atención inmediata del neonato con defectos al nacimiento es prioritaria y debe proporcionarse en todas las unidades de salud de los sectores público y privado, además de efectuarse con calidad y humanismo”, cabe mencionar que la atención no es solo para el neonato sino también a la madre.¹¹

Ahora bien, además de la atención a distintas alteraciones orgánicas, es importante que los médicos conozcan cómo se desenvuelven las personas con SD en su entorno social, familiar y en su desarrollo psicológico para proporcionarles un mejor servicio. Los niños con Síndrome de Down al igual que todos los bebés: crecen, cambian, progresan y aprenden desde los primeros días de su vida, la única diferencia es que lo hacen lentamente y no de la manera esperada. Para comprender y describir el desarrollo del niño, normal-

mente se divide en cuatro áreas: una socioemocional, de comunicación, motora y cognitiva.¹²

Las primeras manifestaciones del desarrollo social y emocional se aprecian a edades muy tempranas. Por lo general los bebés con SD son muy sociales y aprenden muy pronto a identificar las expresiones faciales, los tonos de voz y las posturas de quienes lo rodean; conforme van creciendo siguen estando pendientes de los demás tanto de los adultos como de los otros niños. Específicamente la comunicación inicia cuando el bebé mira y sonríe, después aprende a alternar los turnos en una conversación de balbuceos, al hablar de comunicación nos referimos a todos los medios por los cuales hacemos llegar nuestro mensaje, pronto las perfeccionan para usarlas a lo largo de toda su vida. Aunque los niños con SD son en general buenos comunicadores, su habla se desarrolla más despacio pero a pesar de todo consiguen hacer llegar su mensaje de manera satisfactoria.¹³

Acerca del desarrollo motor requiere mayor esfuerzo conseguir habilidades motoras debido a la hipotonía y otras alteraciones que presentan, pero los estudios han demostrado que la práctica es la clave para lograr un desarrollo exitoso, la estimulación temprana es indispensable en pacientes con SD.¹³

En cuanto al área cognitiva, anteriormente se pensaba que los niños con SD tenían un retraso mental severo por lo que no desarrollaban mecanismos de atención, actitudes de iniciativa, expresión de su temperamento; sin embargo, los datos actuales permiten afirmar que la mayoría de los niños con SD cursan un retraso mental de grado ligero o moderado, incluso existe una minoría en la que el retraso es tan pequeño que se encuentra en el límite de la normalidad, por lo que hoy en día se tienen otras expectativas respecto a las habilidades cognitivas de los niños con SD, las cuales repercuten positivamente en su vida adulta.¹⁴

Ahora bien, el desarrollo sexual de varones y mujeres no es demasiado diferente al que tienen las personas sin SD, los varones presentan un desenlace pausado de la pubertad, pero la genitalidad es similar y científicamente se ha comprobado que la fertilidad tiene un índice más bajo. La pubertad en mujeres es como en las que no tienen SD, la menarca aparece en promedio a los 10 y 12 años, e incluso a los 14 años sin ser anormal, la mayoría tienen ciclos regulares con irregularidades menores mismas que se presentan en personas sin SD y la menopausia sucede después de los 40 años. Las mujeres con SD son fértiles y pueden usar cualquier método anticonceptivo sin riesgos médicos, pero la elección del método dependerá de todos los factores tanto biológicos como psicológicos y sociales; se deberá tener presente la habilidad de usar el anticonceptivo y los posibles efectos secundarios. La esterilización quirúrgica también es opción para quienes mantienen una condición médica estable pero la disponibilidad en

mujeres con SD puede ser controlado por leyes del país o del estado en que se resida.¹⁵ La sexualidad es una dimensión de la personalidad que está presente en el comportamiento, es una función biológica y afectiva por lo tanto no existen diferentes sexualidades. Se sabe que la sexualidad no se reduce a la genitalidad, sino que implica la capacidad de evolucionar hacia una relación en la que se integran distintos aspectos: enamorarse, sentir atracción, desearse, protegerse, tener un proyecto de continuidad.¹⁶

Aclarado esto, podemos entrar a la dimensión reproductora que es la que más preocupa; en este caso es absolutamente necesaria la educación sexual tanto en relación al comportamiento como en cuanto a la anticoncepción pero respecto a la dimensión del placer que poco se sabe. Necesitamos comprender que las personas con una discapacidad viven ésta etapa al igual que cualquiera sin discapacidad, aunque claramente, de diferente manera y depende directamente del grado de discapacidad. Por ejemplo, las personas con una discapacidad severa tienen un comportamiento sexual que se limita a la auto-estimulación rítmica: masturbación, pero los que poseen una discapacidad moderada atraviesan por etapas psico-sexuales en busca de placer que al final se reduce a la masturbación sin buscar el coito y por último, las personas con discapacidad leve o ligera que pueden acceder a una sexualidad plena siempre y cuando reciban una educación en este sentido.¹⁷

Entonces, podemos reflexionar que la forma en que abordaremos, como personal de salud, el ámbito sexual de personas con SD es: primero, reconocer que tienen sexualidad, después tomar en cuenta la edad cronológica, fomentar una educación que les ayude a desarrollarse en las diversas etapas procurando que no queden fijados en ninguna y proporcionándoles información pero sobretodo confianza.

En el desarrollo de una persona con SD, la familia juega un papel importante. Anteriormente, cuando los padres recibían la noticia de que su hijo nacería con SD se tenían pensamientos negativos pues implicaría la ruptura de la estructura familiar y con ello problemas en la pareja o en toda la familia. Sin embargo, la llegada de un niño con o sin SD siempre representa cambios en la estructura familiar, pues los padres comienzan con modificaciones en sus sentimientos, en el ámbito laboral y en el social.¹⁸ Es importante comprender que tener un hijo con SD no es ningún impedimento para tener una buena relación familiar, al contrario, toda la familia puede participar en el desarrollo pleno del niño, en conjunto con especialistas de la salud. Otro punto importante que se debe abarcar en los pacientes con SD y del que poco se habla es el ámbito laboral y con ello su incorporación a la participación de la comunidad.¹⁹ Dar a los jóvenes con SD la oportunidad de tra-

bajar significa no sólo el salario percibido, sino también el reconocimiento de su valor social y su aceptación como miembros activos de la comunidad, esto les da la posibilidad de hacer amigos y establecer vínculos afectivos con personas sin discapacidad.²⁰

Para proporcionar una ayuda integral a los pacientes con SD se han creado en México fundaciones que brindan un tratamiento integral para el paciente y su familia, por ejemplo: la Fundación John Langdon Down, líder en México y el mundo, tiene como objetivo brindar atención médica, psicológica y educativa a niños, adolescentes y adultos con este padecimiento su misión es “promover los derechos humanos, la dignidad y el potencial de las personas con SD mejorando su calidad de vida”²¹. Otra fundación relevante es Comunidad Down A.C. fue fundada en 1977 por un grupo de padres de familia con el propósito de brindarles a sus hijos un lugar donde pudieran desarrollar plenamente sus capacidades.²² De igual manera, el Teletón atiende a niños con SD mientras presentan algún trastorno motor y generalmente hasta que logran la marcha, posteriormente son derivados a los centros especializados. En algunos casos particulares, la edad de atención se extiende hasta los 20 años de edad.²³ Por último mencionaremos la primer Clínica del Síndrome de Down en América Latina, ubicada dentro del Hospital Pediátrico de San Juan de Aragón, se inauguró el 5 de Marzo del 2018, ofrece sus servicios a pacientes hasta los 18 años de edad con un manejo multidisciplinario, además los familiares reciben atención psicológica y orientación.²⁴

Referente a los padres o cuidadores primarios de quienes padecen SD, Cunningham (2000) señala que para desempeñar el papel de padres o familiares de un niño con discapacidad, éstos tienen que desarrollar nuevos conocimientos y habilidades además de reconstruir sus ideas acerca de ellos mismos, sus valores y aspiraciones, modificando sus rutinas, lo cual no quiere decir que su vida se hará precisamente más complicada.²⁵

Frecuentemente se enfrentan a una sociedad con poca comprensión y muchos prejuicios, por lo que los cuidadores primarios podrán tener aspectos psicológicos importantes a considerar y deberán someterse a situaciones especiales para poder atender a su bebé lo cual puede generar emociones y sentimientos que les causen conflicto. Es evidente que las mayores consecuencias e implicaciones las llevará la familia porque es el núcleo principal en el que se van a desarrollar, pero no hay que olvidar que la sociedad influye mucho en todos y cada participante tiene la tarea de buscar un bienestar común, que en este caso sería la integración, aceptación, respeto y armonía.

CONCLUSIONES

Actualmente el SD ya no es un problema, sino una condición y afortunadamente ahora se han creado diversos institutos que ayudan a un mejor desarrollo de quien lo padece pero aún hay mucho por hacer. No obstante, en comparación con otros países México ha tomado una postura esperada, pero qué pasaría si decidiéramos arriesgar un poco más, al igual que en países como Italia que para el tratamiento de personas con Síndrome de Down, el estatuto de la AIPD (Associazione Italiana Persone Down) establece que está estrictamente prohibido la creación de “centros especiales” y declara que cualquier persona deberá integrarse a la sociedad de acuerdo a sus habilidades cognitivas, refiriéndose a la integración escolar. Otro ejemplo es Chile que es fácil de comparar con México puesto que tenemos similitudes como: ser países en vías de desarrollo, en ambos hay una alta tasa de prevalencia de personas con SD, pero la diferencia es que en Chile son integrados a la sociedad y reciben atención especializada totalmente gratuita como resultado de esto la mayoría de personas con SD son miembros activos de la sociedad chilena.

Es evidente que los niños con SD serán los que tendrán repercusiones psicológicas que dependen de cómo sean educados y tratados. Por lo general, ellos pueden sentirse molestos o tristes sino reciben un trato amable o si no se les corresponden adecuadamente, como cualquiera de nosotros lo haría, lo que buscamos es motivarlos a realizar diversas actividades que los beneficien; sus actitudes son variables y hay que evitar que caigan en sentimientos negativos.

Adicionado a esto, los padres o cuidadores primarios deberán aprender a tratar con una gran variedad de profesionales para desarrollar habilidades de negociación asertivas para obtener los mejores recursos para sus hijos. También tienen que desarrollar estrategias prácticas de solución de problemas y mantener una actitud expectante positiva con su hijo, a pesar de muchas contrariedades, desaliento y progreso lento. En este sentido, los objetivos principales de todos los profesionales implicados en el cuidado y la educación de personas con discapacidad deberían ser los siguientes: entender mejor a la unidad familiar; y tratar de trabajar de forma eficaz con todos sus miembros. Por lo que como miembros de una comunidad tenemos la tarea de crear un mejor entorno para que cada integrante independientemente de si padece alguna enfermedad o no, se desarrollen lo mejor posible y ayudarlos; con ayuda nos referimos a no discriminar, a no considerarlos incapaces y tampoco sobreprotegerlos porque tienen la capacidad para lograr sus objetivos.

Financiación:

No existió financiamiento para la realización del proyecto.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

REFERENCIAS

1. Tejeda V. Genética y biología molecular. Rev Med UV 2007; 7(2): 38-53. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/veracruzana/muv-2007/muv072g.pdf>
2. López P. López R. Páres G. Borges A. Reseña histórica del Síndrome de Down. Rev ADM. 2000; Vol LVII No.5 pp 193199. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2000/od005g.pdf>
3. Cammarata G. Da Silva G. Sifuentes C. Historia del síndrome de Down. Un recuento lleno de protagonistas. CAN PEDIATR. 2010; Vol 34, N°3. Disponible en: <http://portal.scptfe.com/wp-content/uploads/2013/12/2010-3-4.b.pdf>
4. Kaminker P. Romina A. Síndrome de Down. Primera Parte: Enfoque clínico-genético. Arch. argent. pediatr. 2008; Vol 106 No.3. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752008000300011
5. Romero, M. D. C. S., Hernández, E. N., Serrano, S. C., Pablo, A. E. R., & Hernández, J. V. (2014). Prevalencia del síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011. Boletín Médico del Hospital Infantil de México, 71(5), 292-297.
6. Cuéllar S. Yokoyama E. Del Castillo V. Genómica del Síndrome de Down. Acta Pediatr Mex. 2016; 37(5): 289-296. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/4236/423646942006.pdf>
7. Cruz P. Gómez G. Izquierdo J. et al. Guía de Práctica Clínica de Diagnóstico prenatal del Síndrome de Down. México. 2011. Disponible en: <http://www.cenetec-difusion.com/CMGPC/IMSS-494-11/ER.pdf>
8. Casero L. García J. Protocolo de seguimiento del Síndrome de Down. Pediatría Integral. 2014; Vol. 18 No. 08. Disponible: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2014-10/protocolo-de-seguimiento-del-sindrome-de/>
9. Espinola L. Soto M. Gómez L. Hernández G. Cardiopatías congénitas en el Síndrome de Down en una población residente de la ciudad de México. An Med. 2015;60(3) 171-176. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/abc/bc-2015/bc153c.pdf>
10. NOM-034-SSA2-2013, PARA LA PREVENCIÓN Y CONTROL DE LOS DEFECTOS AL NACIMIENTO; Extraído del portal: http://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5349816&fecha=24/06/2014.
11. Sierra MC, Navarrete HE, Canún SS, Reyes PA, Valdéz HJ. Prevalencia del síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011 Vol. 71 5a ed. Elsevier: México, 2014. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v71n5/v71n5a6.pdf>
12. Atención Integral de la Persona con Síndrome de Down [Internet]. Secretaría de Salud; 2007 [citado 15 Abril 2018]. Disponible en : http://www.salud.gob.mx/unidades/cdi/documentos/Sindrome_Down_lin_2007.pdf
13. Susan J. Skallerup, "The development of babies with Down syndrome", Cap. 6, 2008.
14. Fundación Iberoamericana Down 21. "Desarrollo de las habilidades cognitivas en los niños con Síndrome de Down". Capítulo 1. Disponible en: <http://www.down21materialdidactico.org/librolectura/libro/pdf/capitulo1.pdf>
15. L. Adriana Díaz Sánchez. Desarrollo sexual en las personas con síndrome de Down. Fundación De Ángeles y Mariposas. "Rescatando planeta, cultura y Vida", " Por una sociedad responsable e Inclusiva". Octubre, 2013. Ed. 3.
16. Beatriz Garvía y Mª José Miquel. La vida SEXUAL Y AFECTIVA de las personas con síndrome de Down. Especial Vida Afectiva de la persona con SD.
17. Economic and demographic trends influencing employment opportunities for adults with disabilities [Internet]. 1st ed. US: Baltimore; 1989 [citado 15 April 2018]. Disponible en: <https://files.eric.ed.gov/fulltext/ED323698.pdf#page=107>
18. De la Torre C. & Pinto B. Estructura familiar del niño con Síndrome de Down. 2007 Vol. V No. 1. Recuperado de: <http://www.scielo.org.bo/pdf/rap/v5n1/v5n1a3.pdf>
19. Una nueva posibilidad laboral para personas con discapacidad. 1° ed. Salamanca, España: Siglo Cero; 1993.
20. Perfil Laboral del Síndrome de Down [Internet]. Asnimo.com. 2018 [citado 15 Abril 2018]. Disponible en: <http://asnimo.com/wp-content/uploads/2016/02/PERFIL-LABORAL.pdf> 21. La Fundación [Internet]. Fjldown.org. 2018 [citado 15 Abril 2018]. Disponible en: <http://www.fjldown.org/la-fundacion>
21. ¿Quiénes Somos? [Internet]. 2018 [citado 15 April 2018]. Disponible en : <http://www.comunidaddown.org.mx/index.php/es/>
22. ¿Los niños con Síndrome de Down son atendidos en la Telefón? Disponible en : <https://www.teleton.cl/preguntas-frecuentes/los-ninos-con-sindrome-de-down-son-atendidos-en-lateleton/>
23. México G. Inaugura CDMX primera Clínica de Síndrome de Down en América Latina [Internet]. Portal Ciudadano de la CDMX. 2018 Disponible en: <http://www.cdmx.gob.mx/comunicacion/nota/inaugura-cdmx-primera-clinica-de-sindrome-de-down-enamerica-latina>
24. Familias y síndrome de Down[Internet]. 2014 [citado 15 Abril 2018] Disponible en: http://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2014/09/146L_14.pdf