

Revista Internacional de apoyo a la inclusión, logopedia, sociedad y multiculturalidad

ISSN: 2603-9443 ISSN: 2387-0907

antonio.hernandez@ujaen.es

Universidad de Jaén

España

Fernández Morales, Antonio Daniel
ASPECTOS GENERALES SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN
Revista Internacional de apoyo a la inclusión, logopedia,
sociedad y multiculturalidad, vol. 2, núm. 1, 2016, -, pp. 33-38
Universidad de Jaén
España

Disponible en: https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=574660897003



Número completo

Más información del artículo

Página de la revista en redalyc.org



Sistema de Información Científica Redalyc

Red de Revistas Científicas de América Latina y el Caribe, España y Portugal Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso

abierto

# ASPECTOS GENERALES SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN.

(General on down syndrome)

Antonio Daniel Fernández Morales
Universidad de Granada

Páginas 33-38

Fecha de recepción: 21-10 -2015 Fecha de aceptación: 22-11-2015

#### Resumen

En este artículo hacemos una revisión de la definición, característica (física y psicológica) la etiología y de los antecedentes históricos del Síndrome de Down, con el objetivo de establecer el contexto teórico sobre dicho síndrome. Dicho síndrome es comúnmente conocido pero no todos lo conocen en profundidad. También incluyo aspectos relacionados con la atención temprana en los niños y niñas con Síndrome de Down. En la actualidad, este síndrome ha sido cada vez más conocido pero, siempre es importante conocer toda la información relacionada con él. El trato que han sufrido los niños y niñas con dicho síndrome, ha ido, por suerte de forma favorable, evolucionando.

Palabras clave: Síndrome de Down, trisomía, educativo.

### Abstract.

In this article we review the definition, characteristic (physical and psychological) the etiology and the historical background of Down Syndrome, in order to establish the theoretical context of this syndrome. This syndrome is commonly known but not everyone knows in depth. I also include aspects related to early intervention in children with Down syndrome. Currently, this syndrome has been increasingly known but it is always important to know all the information related to it. The treatment suffered by the children with the syndrome, has, fortunately favorably, evolving.

**Keywords:** Down syndrome, trisomy, education.

# Concepto.

Fue Langdon Down quien, en el año 1866, describió por primera vez en un artículo el Síndrome de Down. También se les denominó como Mongoles (aunque ya ese término está en desuso). Este síndrome consiste en una alteración de los cromosomas, siendo estos responsables de las características mofológicas y de conducta de los sujetos afectados. Los primeros trabajos científicos sobre el Síndrome se centraron en el estudio de las características morfológicas, la presencia de cardiopatía, la probable influencia de la edad de la madre y las características estructurales del cerebro. Y ya en el año 1959 Léjeune demuestra la presencia de un cromosoma extra en el par 21.

La sospecha de que el Síndrome de Down tuviera su origen en un trastorno de los cromosomas se tuvo desde muy pronto, pero no se disponía de técnicas adecuadas para su identificación. De hecho, en los años 30 ya se planteó la hipótesis de la posible no disyunción de los cromosomas (Penrose, 1939). Será en 1959 cuando Lejeune demuestre la existencia de un cromosoma acrocéntrico extra, o trisonomía 21, con un número total de cromosomas de 47. En el año 1960 Polani et al. Observan la existencia de una translocación en un niño con Síndrome de Down cuya madre era joven. Más tarde se publicarán los primeros casos de mosaicismo.

#### Características físicas.

El síndrome de Down conlleva deficiencia mental, problemas del desarrollo físico y fisiológico y de la salud del individuo. Normalmente estas alteraciones orgánicas se producen durante el desarrollo del feto, por lo que el diagnóstico puede realizarse en el momento del nacimiento.

Las características físicas de estos niños, sin ser iguales en todos, les da un aspecto similar. Estas características, Lamber las enumero de manera resumida (Lamber, J.L. y Rondal, J.A. 1982):

La cabeza es más pequeña de lo normal, siendo la parte trasera de ésta, prominente. La nariz es pequeña y con la parte superior plana. Los ojos son sesgados. Las orejas son pequeñas. La boca es relativamente pequeña y la lengua de tamaño normal. Las manos son pequeñas con los dedos cortos. A menudo, la mano sólo presenta un pliegue palmario. La piel aparece ligeramente amoratada y tiende a ser relativamente seca, sobre todo a medida que el niño crece.

Otras peculiaridades es que suele tener una altura inferior a la media y cierta tendencia a la obesidad ligera o moderada. También existe una mayor incidencia a determinados problemas de salud como las infecciones, trastornos cardíacos, del tracto digestivo, sensoriales, etc.

## Etiología.

Es conveniente destacar que, durante el embarazo, no hay nada que contribuya a que se produzca esta anomalía. En general, se está de acuerdo en que existe una multiplicidad de factores etiológicos que interactúan entre sí, dando lugar a la

trisomía; no obstante desconocemos exactamente de qué manera se relacionan, por lo que se habla normalmente de posibles causas.

Una posible causa son factores hereditarios, como que la madre esté afectada, en la familia haya varios casos, etc. Otro factor etiológico, es el de la edad de la madre, siendo significativamente más frecuente a partir de los 35 años. También pueden influir factores externos como pueden ser procesos infecciosos (agentes víricos como la hepatitis y la rubeola); la exposición a las radiaciones; algunos agentes químicos que pueden determinar mutaciones genéticas; o por deficiencias vitamínicas. En el instante de la división celular es cuando los cromosomas deben distribuirse con acierto. Se presenta el problema cuando dicha distribución es defectuosa. Lo que sucede, es un error de distribución cromosómica. Una de las dos células recibe un cromosoma extra, y la otra, uno de menos. Esto ocurre en el par 21. Los demás pares se distribuyen correctamente. Una defectuosa distribución puede producirse en cualquier momento, pero la importancia no va a ser la misma, dependiendo del momento en que ocurra. Cuanto más temprana sea la aparición de la célula trisómica, mayores dificultades encierra.

Cada una va a dar lugar a características diferenciales e intelectuales que más que hablar de grados en el síndrome de Down, deberíamos hablar de clases de síndromes de Down. Son las siguientes:

- 1.- Trisomía-21, en la que todas las células tienen 47 cromosomas, con un cromosoma de más en el grupo extra.
- 2.- Trisomía-21, mosaicismo normal, en que hay una proporción variable de células trisómicas, mientras que son normales las restantes.
- 3.- Translocación, en que el cromosoma 21 aparece fundido con otro cromosoma. Esta es la que más frecuentemente aparece asociada al tipo de síndrome de Down hereditario. Se pueden dar varios subgrupos.

### Aspectos psicológicos.

A partir de los años 70, se iniciaron una serie de estudios multidisciplinarios, con el fin de lograr un mayor conocimiento acerca del desarrollo cognitivo y motor, de la vida socio-afectiva y los procesos de desarrollo subyacentes en los niños con síndrome de Down. Según Piaget, el desarrollo intelectual en los disminuidos mentales se efectúa a una menor velocidad y con detección final en un estadio inferior de la organización cognitiva, variando este estadio de detención por el tipo de disminución intelectual. Este desarrollo intelectual se caracteriza porque en su evolución, permanecen mayor tiempo que los sujetos "normales" en los estadios y subestadios intermedios, retrocediendo con mayor facilidad de un subestadio a otro. Los escasos trabajos que nos hablan sobre la evolución de los hábitos de autonomía en los niños con Síndrome de Down aportan datos que pueden resultar algodesfasados. Es innegable que hay un desfase en estas adquisiciones respecto de los niños no deficientes, pero también es cierto que han cambiado sensiblemente las actitudes de los padres y ha mejorado el ambiente en que se desenvuelve el niño. Se han descrito problemas en las habilidades de comida y alimentación: dificultades de masticación, que les llevan a preferir la comida triturada, y alteraciones en los

movimientos de la lengua durante la comida. Con respecto a la percepción, los niños

con síndrome de Down, presentan mayores déficits en ciertos aspectos como la capacidad de discriminación visual y auditiva, reconocimiento táctil en general y de obietos en tres dimensiones, copias y reproducción de figuras geométricas, y rapidez perceptiva. En lo referido a la atención, para Zeaman y Horse (1963) y Furby (1974). existe un déficit de atención den los niños mentalmente disminuídos. Es decir, les requiere más tiempo crear el hábito de dirigir la atención al aspecto concreto que se pretende; tienen dificultad en inhibir o retener su respuesta hasta después de haberse tomado el tiempo en examinar con detalle los aspectos más útilies y/o componentes más abstractos de los estímulos. Según Spitz, respecto a la memorización, opina que el mecanismo de base del aprendizaje y memorización son los mismos que para el resto de niños y que la diferencia estriba en los procedimientos empezados para organizar espontáneamente los aprendizajes y memorizaciones. Otros autores destacan que los problemas en la memorización son debidos a las dificultades en la categorización conceptual y en la codificación simbólica. Por último, comentar que a nivel expresivo, este tipo de niños se ven afectados frecuentemente por dificultades respiratorias, trastornos fonatorios, trastornos de audición, tiempo de latencia de respuesta aumentando y por trastornos articulatorios producidos por la confluencia de varios factores 8hipotonía lingual y bucofacial, malformaciones del paladar, etc.).

## Necesidades Educativas Especiales.

Es conveniente recordar que en cualquier cerebro son miles y miles las neuronas que están contínuamente intercambiándose información y que estas neuronas no son un elemento estático sino que tienen un cierto grado de plasticidad, es decir, su estructura y función son moldeables dentro de sus posibilidades o potencialidades reales. Desde este punto de vista es imprescindible una intervención lo más temprana posible, que trate de evitar la tendencia a la desvinculación del ambiente y a encerrarse en sí mismo (produciéndose conductas a veces de autoestimulación). Un ambiente en el que las limitaciones sean las que imperen a la hora de valorar o definir a la persona llevan al determinismo genético de pensar que "se es lo que se nace". Es imprescindible para la meior evolución posible del niño o niña, aprovechar la plasticidad neuronal de los primeros años, proporcionando estímulos visuales si los auditivos son peor percibidos, proporcionándole los apoyos y ayudas necesarias para que mantenga una buena actitud hacia un aprendizaje que evidentemente es más complejo para él o ella, para sacarle de la apatía o exceso de tranquilidad que suelen manifestar y hacerle más reactivo e interactivo, etc. Ha de mantenerse una actitud de ayuda para el desarrollo del niño, debiendo esta actitud poner el acento en los recursos y potencialidades y no en las limitaciones, no sobreproteger ni mantener una postura infantilizadora; permitir la "equivocación" ya que ayuda al aprendizaje; ver una persona global, no identificarla sólo por su déficit; conceder tiempos y ritmos que favorezcan sus intervenciones; hacer comprensible el mundo a sus posibilidades de comprensión; aceptar y promover la comunicación para estimular la interacción con el entorno. Aunque el aprendizaje del niño con Síndrome de Down va a prolongarse más allá del periodo escolar obligatorio, el sistema educativo tiene que poner todos los medios necesarios para intentar desarrollar en ese tiempo las

mismas capacidades en este alumnado que en el resto. .El criterio para la elección de los objetivos y contenidos del curriculum ordinario que conformen la adaptación curricular para un niño/a con S.D. debe ser la funcionalidad de los aprendizaies. Hay una serie de aspectos médicos que deben conocerse en el ámbito escolar porque pueden ayudar a alertar a la familia para una visita médica preventiva que evite posibles complicaciones posteriores, que además de repercutir en la calidad de vida del niño o niña pueden suponer la reducción del absentismo escolar por enfermedad o un menor rendimiento o aprovechamiento académico por malestar, deterioro de los canales sensoriales, etc. En definitiva porque "el bienestar físico favorece el desarrollo de la actividad mental" (FEISD, 1993). Además de la colaboración con la familia para un diagnóstico o tratamiento precoz, el profesor o profesora en el contexto escolar se mantendrá alerta para la utilización óptima de las prótesis auditivas, las gafas; ayudar a mantener en el centro el hábito de la limpieza dental, tras la comida, como complemento a las revisiones periódicas al dentista que precisan; detectar posibles anomalías en la deambulación, ayudando a controlar la obesidad en colaboración con la familia.

## Atención temprana.

Se entiende por Atención educativa Temprana al conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0 a 6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen riesgos de presentarlos. A raíz de esto se desprende que los objetivos de la atención temprana son el de reducir los efectos de una deficiencia o déficit sobre el conjunto global del desarrollo del niño; optimizar, en la medida de lo posible, el curso del desarrollo del niño; introducir los mecanismos necesarios de compensación, de eliminación de barreras y adaptación a necesidades específicas; y evitar o reducir la aparición de efectos o déficits secundarios o asociados producidos por un trastorno o situación de alto riesgo. La intervención educativa temprana es así mismo, una variable predictora del nivel de desarrollo, lo que la persona adulta no haga para fomentar el desarrollo de las conexiones cerebrales, el niño/a con deficiencia mental no podrá tomarlo por sí solo del entorno. La atención y la motivación son dos factores muy importantes en el aprendizaje y que habitualmente suelen estar poco presentes en las personas con deficiencia mental. Para desarrollarlas hay que conocer cuál es la vía de llegada de información más permeable en la persona y qué tipo de respuesta le genera menos necesidad de esfuerzo, según las estrategias que utiliza para responder se deberán proponer las actividades. Se ha comprobado que los niños estimulados mediante atención temprana tienen un nivel más alto de desarrollo o coeficiente intelectual v que como adultos logran una mayor calidad de vida que aquellos que no han seguido estos programas. Los programas de atención temprana dirigidos por profesionales y que se llevan a cabo durante los tres primeros años de la vida del niño, son muy sistematizados (Candel, 2003; 2005; Zulueta y Mollá, 2004). Están estructurados por áreas y por niveles. El objetivo fundamental es lograr que el niño con síndrome de Down o con otra discapacidad adquiera las progresivas etapas de su desarrollo de la forma más adecuada y correcta posible, con el mínimo retraso en relación con el

progreso que realizan los niños sin dificultades, quienes sirven como modelo o patrón del desarrollo. Hoy en día, después de varios años de experiencia, se ha comprobado que este planteamiento es incompleto y a veces inadecuado. Es preciso tener en cuenta otros factores, en función de las patologías biológicas de los niños y de sus ambientes familiares y socio-culturales. Algunas veces puede ser un error grave plantearse los mismos objetivos de desarrollo que para los niños sin discapacidades de otro ámbito cultural muy diferente. En conjunto, la atención temprana aporta innumerables beneficios para el niño, puesto que potencia al máximo su autonomía, pero también para su familia, ya que ayuda a los padres ante el impacto emocional que sufren, les ofrece grupos de apoyo, les proporciona información sobre el síndrome de Down y un servicio profesional para atender sus dudas, especialmente un terapeuta que les dará las pautas de estimulación en su domicilio.

#### Conclusión.

Para concluir este artículo, quiero comentar que, gracias a los numerosos adelantos que se han realizado en los últimos años, tanto en lo referente al conocimiento de Síndrome de Down, como en su tratamiento y en las técnicas pedagógicas, deben servir de motivación para que todos nosotros nos informemos sobre este problema que quizás dejaría de serlo cuando esta información llegase a nuestras manos.

Este artículo sirve de ayuda para conocer algo más sobre el síndrome de Down, pero a esta sociedad le falta mucho camino por andar hasta llegar a un conocimiento que sirva para educar a muchas personas que se encontrarán a nuestro lado de una forma inclusiva. Gracias a la mejora de los servicios médicos y educativos, ahora muchos niños con Síndrome de Down pueden formarse para participar de lleno en su comunidad, acudiendo a escuelas regulares y encontrando trabajo en el mercado laboral, lo cual les facilitará la vida en un futuro.

#### Referencias.

Basile, H.S. (2008) Retraso mental y genética Síndrome de Down. Alcmeon, Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica, Año XVII, Vol. 15, Nº 1, , págs. 9 a 23

Bautista, R. (1993). Necesidades educativas especiales. Málaga: Aljibe.

Burns, Y. (1995). El síndrome de Down: estimulación y actividad. Barcelona. Herder.

Fernández, M.B.; González, A.M; y otros. (Curso 1999/2000) La historia de la Educación del Síndrome de Down.. C.E.S. Don Bosco. Universidad complutense. Madrid.

Pintor Garcia, I. Fernández Méndez, J.C. Bello Grela, A. Estudio sobre teoría de la mente en personas con síndrome de Down. REVISTA DE ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN EN PSICOLOGÍA Y EDUCACIÓN eISSN: 2386-7418, 2015, Vol. Extr., No. 9.

Hernández, A. De Barros, C. (2015). Fundamentos para una educación inclusiva. Valencia: Olélibros.com

Parada Navas, J.L. (2010). La educación familiar en la familia del pasado, presente y futuro. Educatio. Siglo XXI, 28(1), pp. 17-40.

Pueschel, S.M. (1998). Síndrome de Down: Hacia un futuro mejor. Barcelona. Salvat.

Troncoso, M.V. (2012) La evolución del niño con síndrome de Down: de 3 a 12 años. Portal downcantabria.