

Introducción

Detección

Sintomatología

Educación

INTRODUCCIÓN.

Consiste en una alteración cromosómica que se centra en el par de cromosomas número 21 del ser humano y que condiciona, tanto sus características morfológicas como intelectuales.

Dicha alteración recibe su nombre del Dr. Longdon Down, que en el año 1886 dio a conocer al mundo la existencia de esta cromosopatía.

El síndrome de Down (SD) implica en las personas que lo tienen un desarrollo diferenciado que lleva a la aparición de determinadas características físicas y una disminución de la capacidad mental, aunque el grado de estas manifestaciones es variable según los individuos.

LOS CROMOSOMAS.

Las 23 parejas.

La célula original de un ser humano se llama cigoto (resultado de la fusión de un óvulo con un espermatozoide), ésta posee típicamente como material genético (la información de cómo se va a ir construyendo) un total de 46 cromosomas. De los 46 cromosomas, 23 vinieron de la madre (en el óvulo) y los otros 23 del padre (en el espermatozoide), en resumen tenemos 23 pares de cromosomas.

En cada par, los dos cromosomas son muy similares, excepto el caso de los cromosomas sexuales, donde el X es muy diferente del Y. Cada par dado es, a su vez, netamente diferente a los demás, ello permite diferenciarlos dándole un nombre distintivo a cada uno, así tenemos el par sexual y el resto, que se numera del 1 al 22.

Un cromosoma es una larga cadena de genes, y un gen es una unidad, significativa, de información genética. El ADN es el material básico de los genes y, por tanto, de los cromosomas.

Cuando esa primera célula, el cigoto, va multiplicándose para formar el cuerpo pluricelular de la nueva persona, cada una de sus células descendientes o 'hijas' (y también las 'hijas' de las 'hijas') va heredando aquel mismo material genético original (comúnmente los 23 pares de cromosomas). Es decir, que finalmente todas (o prácticamente todas, hay excepciones) las células del cuerpo tienen los mismos cromosomas que poseía la célula primaria.

Un cromosoma de más.

El SD se caracteriza biológicamente por un exceso de material genético correspondiente al par cromosómico 21. Lo más corriente es que tal 'exceso' esté determinado por la presencia de tres cromosomas en lugar del más habitual par 21, o sea, en total habría 47 cromosomas. Esto se conoce como trisomía 21.

Las personas con SD ya tenían la trisomía en la célula original de la cual proceden y por tanto en todas las células que forman su organismo.

En realidad, lo dicho vale para el 95% de los casos, resta un 4% donde hablamos no de trisomía sino de translocación, y un 1% donde lo que aparece es mosaicismo.

Translocación.

En este caso existe una pareja normal de cromosomas 21 pero 'pegado' a otro cromosoma aparece otro fragmento de 21. Este fragmento existiría, pues, por tres veces y la persona que porta esta característica genética tiene SD. Esto viene a decir que es sólo un grupo de genes, y no el cromosoma 21 completo, el que está implicado en el origen del SD.

Mosaicismo.

También se da trisomía 21, pero no en todas las células. La trisomía no surgió a causa de un cromosoma extra en alguno de los gametos (óvulo o espermatozoide) sino en el embrión en desarrollo. alguna célula de éste surge con trisomía y luego la transmite al multiplicarse ella misma. El resultado es un organismo donde células trisómicas conviven con otras que no lo son. Las personas con esta variedad de SD presentan, en general y dentro de la variabilidad que también les es propia, menos déficits fisiológicos y de desarrollo que el resto de personas con SD.

DETECCIÓN.

El SD no depende de la raza o nivel social de los progenitores. Sí se da, en cambio, una correspondencia entre la edad de la madre y la incidencia del síndrome, a más edad, más posibilidad de trisomía 21. Este aumento de riesgo se pronuncia especialmente a partir de los 35 años.

El diagnóstico durante el embarazo consiste en el análisis de células procedentes del embrión en las que se trata de hacer un examen y recuento de los cromosomas que llevan, esta visualización de los cromosomas se llama cariotipo. Hay dos alternativas de análisis, una es la biopsia de corion, que se realiza desde las 10–13 semanas de gestación, y la otra es la amniocentesis (a partir de células del líquido amniótico), que puede ser llevada a cabo, en general, a partir de la semana número 15.

Con anterioridad a estas pruebas, que revelan resultados definitivos se pueden hacer, desde los inicios de la gestación, determinados análisis bioquímicos de sangre que rastrean la presencia cuantitativa de ciertas moléculas que informan sobre 'posibilidad' o 'riesgo'.

SINTOMATOLOGÍA.

Nivel cognitivo.

Tomando como base los tests de Coeficiente Intelectual estándares, los niños con SD frecuentemente son clasificados con niveles de retardo mental débil, incluso cierto porcentaje se encuentra en el grupo de coeficiente normal–bajo. Sin embargo, tales tests no constituyen una referencia única en cuanto a las capacidades de estas personas.

Los especialistas se sorprenden con el potencial de desarrollo que estas personas muestran y que nadie había supuesto antes. En la actualidad se puede decir que los límites en el desarrollo de los niños con SD no están firmemente establecidos, y que van a depender muy directamente de la idoneidad de los programas de estimulación precoz y educativos que están hoy en pleno proceso de exploración.

Rasgos físicos.

Presentan de manera general ciertas características como: ojos (de tipo almendrado), conformación ósea del

rostro (bajo desarrollo del tercio medio), maxilares y boca (tendencia a un tamaño reducido, mala oclusión dental...), manos (una línea palmar singular), desarrollo corporal (menor estatura media que la población general, cierta tendencia a la obesidad).

Pero no se debe olvidar que los niños con SD se parecen físicamente más a sus familiares que entre sí.

Fisiología.

Las personas con SD tienen una incidencia elevada de cardiopatías congénitas (35 a 50%), en general septaciones incompletas y válvulas defectuosas. Se hace imperativa, pues, la realización de un electrocardiograma durante los primeros 2 meses de vida. La carencia de este sencillo diagnóstico precoz conlleva en muchos casos la irreversibilidad de una serie de complicaciones asociadas a la cardiopatía y la imposibilidad de intervención quirúrgica. Cuando se determina a tiempo, los resultados del tratamiento son muy buenos en general.

Otro grupo de afecciones más comunes entre personas con SD con respecto a la población general lo constituyen ciertos desequilibrios hormonales e inmunológicos. Así podemos citar problemas en relación con el nivel de hormonas tiroideas y una cierta debilidad ante infecciones.

También se consideran como relativamente frecuentes problemas de naturaleza gastrointestinal y los riesgos para la leucemia y la enfermedad de Alzheimer están aumentados.

La longevidad de las personas con SD es muy variable. Va aparejada al nivel de salud de que disfruta cada uno y éste es terriblemente variado, tanto que un índice de este tipo es francamente poco útil si no se aplica por grupos específicos.

EDUCACIÓN.

El fin de la educación especial no dista demasiado de la educación ordinaria: formar a adultos capaces de sentirse bien consigo mismo, dispuestos a sentirse bien con los demás y a que los demás se sientan bien con ellos, capaces de enfrentarse a sucesivos retos, y a afrontar las dificultades que sobrevengan, prestos a resolver y tomar decisiones por sí mismos, solos o con ayuda cuando sea necesario...

Los objetivos de la programación de las NEE son:

La programación por objetivos

El desarrollo de las capacidades, teniendo en cuenta que se trata de un proceso evolutivo.

El desarrollo de la atención

El desarrollo de la percepción y discriminación

El desarrollo de las habilidades manuales

La comunicación y el lenguaje

El desarrollo de la lectura, escritura y cálculo

La educación para la autonomía

El desarrollo de valores Capaz de asumir su propia responsabilidad.

PROBLEMAS	SOLUCIONES
1. Su aprendizaje se realiza a ritmo lento. 2. Se fatiga rápidamente, su atención no se mantiene por un tiempo prolongado. 3. Su interés por la actividad a veces está ausente o se sostiene por poco tiempo. 4. Muchas veces no puede realizar la actividad	1. Debemos brindarle mayor número de experiencias y muy variadas, para que aprenda lo que le enseñamos. 2. Inicialmente debemos trabajar con él durante periodos cortos y prolongarlos poco a poco. 3. Debemos motivarlo con alegría y con objetos

solo. 5. La curiosidad por conocer y explorar lo que le rodea está limitada. 6. Le cuesta trabajo recordar lo que ha hecho y conocido. 7. No se organiza para aprender de los acontecimientos de la vida diaria. 8. Es lento en responder a las órdenes que le damos. 9. No se le ocurre inventar o buscar situaciones nuevas. 10. Tiene dificultad en solucionar problemas nuevos, aunque éstos sean parecidos a otros vividos anteriormente. 11. Puede aprender mejor cuando ha obtenido éxito en las actividades anteriores. 12. Cuando conoce de inmediato los resultados positivos de su actividad, se interesa más en seguir colaborando. 13. Cuando participa activamente en la tarea, la aprende mejor y la olvida menos. 14. Cuando se le pide que realice muchas tareas en corto tiempo, se confunde y rechaza la situación.	llamativos y variados para que se interese en la actividad. 4. Debemos ayudarlo y guiarle a realizar la actividad, hasta que la pueda hacer solo. 5. Debemos despertar en él interés por los objetos y personas que le rodean, acercándonos y mostrándole las cosas agradables y llamativas. 6. Debemos repetir muchas veces las tareas ya realizadas, para que recuerde cómo se hacen y para qué sirven. 7. Debemos ayudarlo siempre a aprovechar todos los hechos que ocurren a su alrededor y su utilidad, relacionando los conceptos con lo aprendido en "clase" . 8. Debemos esperar con paciencia, ayudarlo estimulándole al mismo tiempo a dar una respuesta cada vez más rápida. 9. Debemos conducirlo a explorar situaciones nuevas, a tener iniciativas. 10. Debemos trabajar permanentemente dándole oportunidades de resolver situaciones de la vida diaria, no anticipándonos, ni respondiendo en su lugar. 11. Debemos conocer en qué orden se le debe enseñar, ofrecerle muchas oportunidades de éxito, secuenciar bien las dificultades. 12. Debemos decirle siempre lo mucho que se ha esforzado o que ha trabajado y animarle por el éxito que ha logrado. Así se obtiene mayor interés y tolera más tiempo de trabajo. 13. Debemos planear actividades en las cuales él sea quien intervenga o actúe como persona principal. 14. Debemos seleccionar las tareas y repartirlas en el tiempo, de forma tal que no le agobie ni le canse.
---	---