



Este lunes 21 de marzo se conmemora el Día Mundial

La Sociedad Argentina de Pediatría promueve la inclusión de los niños con síndrome de Down y su derecho a ser diferentes

- *Si bien no es una enfermedad, sino una alteración genética (la más frecuente en el ser humano), representa la principal causa de discapacidad.*
- *Desde la Sociedad Argentina de Pediatría (SAP) promueven el respeto a las diferencias y el derecho a ser diferentes, y destacan que el acompañamiento y la estimulación temprana son determinantes de una buena evolución a lo largo de la vida.*
- *Según el Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC) nacen cada año en la Argentina unos 120 niños con síndrome de Down.*

Buenos Aires, 18 de marzo de 2022 – En pleno marco del Día Mundial del síndrome de Down, que se conmemora el 21 de marzo, los especialistas de la Sociedad Argentina de Pediatría (SAP) instaron a informarse sobre esta alteración genética discapacitante -que no es considerada una enfermedad- con el objetivo de promover la inclusión y respetar las diferencias y el derecho de las personas con esta condición a ser diferentes.

“El Día Mundial siempre es una buena oportunidad para remarcar que el acompañamiento y la estimulación temprana son determinantes de una buena evolución a lo largo de la vida. Son niños y niñas como cualquier otro, pero no son eternamente niños. Son bebés, luego niños, adolescentes, jóvenes y luego adultos con síndrome de Down y en todas las etapas merecen la inclusión y el trato igualitario”, afirmó el **Dr. Fernando Burgos**, médico pediatra especializado en el tratamiento de niños con síndrome de Down e integrante de la Subcomisión de Medios y Comunicación de la Sociedad Argentina de Pediatría.

Según el Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC), nacen cada año en la Argentina unos 120 niños con síndrome de Down, que surge a partir de una prevalencia de 17,26 por cada 10.000 nacimientos, lo que representaría una población aproximada de 5 mil individuos en todo el territorio.

Las células del cuerpo humano tienen 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. Las personas con síndrome de Down tienen **tres cromosomas en el par 21** en lugar de los dos, como es habitual, por eso, también se lo conoce como ‘trisomía 21’. Los cromosomas son las estructuras que contienen el ADN, que es el principal constituyente del material genético de los seres vivos o una parte de él.



Si bien no existe una causa única, entre los factores de riesgo que aumentan la posibilidad de su desarrollo se destacan la edad avanzada de la madre, que los padres sean portadores de la translocación genética que lo desencadena y haber tenido previamente un hijo con síndrome de Down.

“Es la alteración genética más común en el ser humano; suele afectar el desarrollo cerebral y del organismo y es la principal causa de discapacidad intelectual; también puede ocasionar problemas médicos, como trastornos digestivos o enfermedades cardiacas”, sostuvo el **Dr. Burgos**.

Las personas con síndrome de Down corren más riesgo de desarrollar determinadas enfermedades y problemas de salud que las personas sin este síndrome. Muchas de estas enfermedades asociadas pueden requerir cuidados inmediatos al nacer, tratamiento ocasional durante la infancia y la adolescencia y tratamientos a largo plazo durante toda la vida. Por ello es importante mantener los controles periódicos con el pediatra, que es quien evaluará cada situación y manejará las diferentes interconsultas que correspondan, derivándolo, trabajando en equipo con el especialista que corresponda en cada caso, como por ejemplo controles visuales, del desarrollo, nutricionales, entre otros, como para hacer un seguimiento y mejorar la salud y la calidad de vida del paciente y su familia.

Dependiendo de cada caso en particular, participan en la atención médica de un niño o niña con síndrome de Down bajo la coordinación del pediatra de cabecera, un conjunto de profesionales de la salud que incluye al psicólogo, neurólogo, endocrinólogo, cardiólogo, kinesiólogo, educadores especiales, terapeuta del habla, terapeuta ocupacional, fisioterapeuta y trabajadores sociales.

“Lo más importante es el vínculo del niño o niña con la familia, para lo cual se destaca la figura del psicólogo, quien tendrá la tarea de colaborar para estructurar ese buen vínculo. Entendiendo por familia no solo a su grupo más cercano, compuesto por padres y hermanos, sino a su familia ampliada, con abuelos, tíos y primos. Un buen vínculo del niño o niña con su entorno favorece su desarrollo madurativo, que es lo que le va a permitir interactuar e integrarse mejor con su entorno”, consignó el **Dr. Manuel Maza**, médico pediatra y neurólogo pediatra, miembro del Comité de Discapacidad de la Sociedad Argentina de Pediatría.

Al momento del ingreso a la adolescencia es necesario evaluar y acompañar al niño o niña frente a los cambios propios de esta etapa de la vida, cambios que tienen que ver con lo hormonal, las actitudes y el desarrollo emocional; en esta etapa más que nunca se destaca la importancia de la escolaridad y la socialización.

“Los niños, niñas, adolescentes y adultos con síndrome de Down también necesitan la misma atención médica de rutina que el resto de las personas, desde las vacunas que reciben todos los niños hasta asesoramiento sobre salud reproductiva y cuidados cardiovasculares en la adultez. Como todas las personas, se beneficiarán al realizar una actividad física regular, llevar una alimentación saludable y



tener una vida social activa”, destacó la **Dra. Ángela Nakab**, médica especialista en pediatría y adolescencia, también miembro de la Subcomisión de Medios y Comunicación de la SAP.

Para diagnosticar durante el período prenatal la presencia o no de la alteración cromosómica en el feto, existe un estudio denominado ‘biopsia corial o amniocentesis’, que consiste en obtener una muestra de la placenta o del líquido amniótico a través de una punción sobre la panza de la mamá. Constituye la única forma de saber fehacientemente si el feto está afectado o no por una enfermedad cromosómica. Estas pruebas no están exentas de riesgo, por lo que solo se recomiendan en aquellas mujeres con una probabilidad mayor a 1 sobre 100 de tener un niño con esta anomalía genética.

“Saber si su bebé presenta una trisomía puede ser beneficioso para los progenitores y para el niño, ya que permite planear un cuidado personalizado y multidisciplinario. En algunos casos, permite decidir el mejor lugar y momento para el nacimiento. Asimismo, ayuda a que la familia y los médicos se preparen para la llegada de ese bebé”, subrayó el **Dr. Maza**.

Para conocer en qué casos debería considerarse la realización de estas biopsias invasivas, se ofrece antes una prueba que se llama **screening o cribado combinado**, que incluye un análisis de sangre entre las semanas 9 y 13 del embarazo para conocer la concentración sanguínea de dos hormonas que produce la placenta (la PAPP-A y la free beta-HCG), una ecografía especializada entre las semanas 11 y 13 para analizar en detalle la anatomía temprana del bebé, que analiza algunos marcadores característicos, y – finalmente- un análisis computarizado que tabula todos los datos obtenidos y calcula la probabilidad de riesgo de que el bebé presente síndrome de Down.

Generalmente a partir de este ‘pre-diagnóstico’, al que se llega a través de un software computarizado elaborado especialmente, 9 de cada 10 pacientes recibirán una valoración de riesgo inferior a 1 en mil casos, grupo considerado de bajo riesgo, lo que permitirá evitar estudios genéticos adicionales.

“Para aquellos casos confirmados, o luego del nacimiento con diagnóstico de síndrome de Down, solemos recomendarles a las parejas tomar contacto con otros padres que hayan vivido esta experiencia, a cuyo efecto es muy positivo que se den la oportunidad de visitar la asociación de pacientes de síndrome de Down más cercana a su domicilio, donde responderán a sus dudas y podrán conocer más acerca de quienes viven con esta condición y cómo se relacionan con sus allegados. Es muy enriquecedor conocer otras vivencias y ver cómo fluye la relación entre el niño y la familia, situación que vemos a diario en nuestros consultorios. Son niños cariñosos y absolutamente nobles. Según refieren los propios protagonistas, es un amor difícil de explicar en palabras”, concluyó el **Dr. Burgos**.