



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SINDROME DE DOWN

DESCRIPCIÓN: Es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales (trisomía del par 21), caracterizado por la presencia de un grado variable de retraso mental y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible. Representa el 25% de todos los casos de retraso mental. No se conocen con exactitud las causas que provocan el exceso cromosómico, aunque se relaciona estadísticamente con una edad materna superior a los 35 años. Las personas con Síndrome de Down tienen una probabilidad algo superior a la de la población general de padecer algunas patologías, especialmente de corazón, sistema digestivo y sistema endocrino, debido al exceso de proteínas sintetizadas por el cromosoma de más.

SÍNTOMAS: Como rasgos comunes se pueden reseñar su fisonomía peculiar, una hipotonía muscular generalizada, un grado variable de retraso mental y retardo en el crecimiento. Algunos de los rasgos más importantes son un perfil facial y occipital planos, braquiocefalia, hendiduras palpebrales oblicuas, diastasis de rectos, raíz nasal deprimida, pliegues epicánticos, cuello corto y ancho con exceso de pliegue epidérmico nuchal, microdoncia, paladar ojival, clinodactilia del quinto dedo de las manos, pliegue palmar único, y separación entre el primer y segundo dedo del pie. Las patologías que se asocian con más frecuencia son las cardiopatías congénitas y enfermedades del tracto digestivo (celiaquía, atresia/estenosis esofágica o duodenal, colitis ulcerosa...). Los únicos rasgos presentes en todos los casos son la atonía muscular generalizada (falta de un tono muscular adecuado, lo que dificulta el aprendizaje motriz) y el retraso mental aunque en grados muy variables. Presentan, además, un riesgo superior al de la población general, para el desarrollo de patologías como leucemia, diabetes, hipotiroidismo, miopía, o luxación atloaxoidea. Todo esto determina una media de esperanza de vida entre los 50 y los 60 años, aunque este promedio se obtiene de una amplia horquilla interindividual (las malformaciones cardíacas graves o la leucemia, cuando aparecen, son causa de muerte prematura). El grado de discapacidad intelectual también es muy variable, aunque se admite como hallazgo constante un retraso mental ligero o moderado. No existe relación alguna entre los rasgos externos y el desarrollo intelectual de la persona con SD.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
Apartado de Correos 142
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409

ahedysia@wanadoo.es