



Contigo desde el primer momento

El síndrome de Down hoy

Dirigido a familias y profesionales



Proyecto desarrollado por:



Edita:
DOWN ESPAÑA, 2020

Dep. Legal: M-27781-2020
ISBN: 978-84-09-05201-1

Diseño, maquetación e impresión:
Apunto Creatividad



Respetuoso con
el medio ambiente



Índice

	Página
El síndrome de Down hoy	4
¿Qué información debemos ofrecer como profesionales?	5
¿Qué es el síndrome de Down?	5
Su historia	6
Tipos de alteraciones cromosómicas en el síndrome de Down	6
Diagnóstico del síndrome de Down	8
Decisiones informadas también antes de las pruebas diagnósticas	9
Confirmación del diagnóstico	9
El parto	10
Salud en el síndrome de Down	11
¿Cómo será el futuro de una persona con síndrome de Down?	12
La vida de las personas con síndrome de Down en el Siglo XXI	12

El síndrome de Down hoy

Hablar a los padres sobre síndrome de Down, ya sea antes o después del nacimiento, puede resultar una experiencia dura para algunos profesionales. En muchos casos, esta situación se produce por falta de información ajustada a la situación.

Todas las familias recuerdan (como grabadas a fuego) las primeras palabras de los profesionales sanitarios ante la primera noticia del diagnóstico, con un gran impacto en sus vidas quedando para siempre grabadas en su memoria. Es muy impor-

tante que el profesional sanitario conozca el síndrome de Down del siglo XXI para poder dar **información actualizada, equilibrada, ajustada, neutra y veraz** a la familia, aportándoles la tranquilidad y el apoyo que necesitan para afrontar esa nueva realidad. Es necesario que se acompañe a las familias en esos momentos de incertidumbre para que depositen toda su energía en el presente. Es en el *ahora* donde pueden hacer algo por su hijo y marcar la diferencia para su futuro.





¿Qué información debemos ofrecer como profesionales?

La mayor parte de las madres y padres que han pasado por esta situación manifiestan haber necesitado informaciones concisas, sencillas y sin juicios morales para, a partir de ellas, poder tomar una decisión.

La misión del profesional es ofrecer las primeras informaciones sobre lo que supone la trisomía 21 y una explicación completa de las opciones disponibles de forma que **puedan llegar a tomar una decisión informada de forma autónoma**. Esto incluye que se les ofrezca información suficiente no sólo sobre el síndrome de Down y las patologías asociadas, sino también sobre las expectativas que podrán tener para su hijo, sin intentar en ningún caso ofrecer predicciones ni pronósticos. La información estrictamente médica debería completarse con otras sobre la realidad de las personas con esta discapacidad. Para ello es muy aconsejable dirigir a los padres hacia las asociaciones de familiares de personas con síndrome de Down.

Si la interrupción del embarazo es una opción, debería **ofrecerse información neutra** sobre el procedimiento, sus posibles complicaciones y consecuencias y el impacto que puede tener sobre la salud y las emociones de la pareja.

Durante las conversaciones con los padres debería hacerse patente que el médico no tiene la misión de guiarles a una decisión u otra, sino acompañar a la pareja en el proceso de la toma de decisiones con toda la información que sea precisa, ofreciendo además un apoyo emocional que resulta especialmente apreciado por ellos.

DOWN ESPAÑA ha editado una breve guía para los profesionales médicos y sanitarios, en la que se

ofrecen orientaciones y consejos para dar la primera noticia a las familias. Se puede descargar desde el enlace: [Ha nacido un bebé con síndrome de Down - Guía para profesionales](#).

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es una alteración genética causada por la presencia de un cromosoma extra en las células del bebé. Los cromosomas están presentes en la mayoría de las células de los tejidos del cuerpo humano. La mayor parte de la gente tiene dos copias de todos los cromosomas. Las personas con síndrome de Down tienen tres copias del cromosoma 21. Es por esto que se le conoce también como trisomía 21.

El síndrome de Down **es la principal causa de discapacidad intelectual congénita** y la alteración genética humana más común. Se produce de forma espontánea, sin que exista una causa aparente sobre la que se pueda actuar para impedirlo. Se produce en todas las etnias, en todos los países, con una incidencia de una por cada 600-700 concepciones en el mundo. Únicamente se ha demostrado un factor de riesgo, la edad materna (especialmente cuando la madre supera los 35 años) y, de manera muy excepcional, en un 1% de los casos, se produce por herencia de los progenitores.

No es una enfermedad, tampoco existen grados de síndrome de Down, el efecto que la presencia de esta alteración produce en cada persona es muy variable. Las personas con síndrome de Down **muestran algunas características comunes pero cada individuo es singular**, con una apariencia, personalidad y habilidades únicas. Los bebés con síndrome de Down tendrán muchos rasgos físicos propios de su familia, además de los característicos de las personas con síndrome de Down y algún

grado de discapacidad intelectual. Su personalidad, aficiones, ilusiones y proyectos serán los que verdaderamente les definan como personas y su discapacidad será sólo una característica más de su persona.

DOWN ESPAÑA ha editado una guía informativa en la que se explican de forma ampliada estos conceptos así como las principales dudas genéticas más habituales sobre el síndrome de Down. Se puede descargar desde el enlace: [¿Me puede tocar a mí?. Respuesta a las dudas genéticas más habituales sobre el síndrome de Down.](#)

Su historia

El síndrome de Down debe su nombre al apellido del médico británico John Langdon Haydon Down, que fue el primero en describir en 1866 las características clínicas que tenían en común un grupo concreto de personas, sin poder determinar su causa. Sin embargo, fue en julio de 1958 cuando el genetista francés Jérôme Lejeune descubrió que el síndrome consiste en una alteración cromosómica del par 21. Por tanto, la trisomía 21 resultó ser la primera alteración cromosómica hallada en el hombre.

Tipos de alteraciones cromosómicas en el síndrome de Down

Las células del cuerpo humano tienen 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. Uno de estos pares determina el sexo del individuo y los otros 22 se denominan autosomas, numerados del 1 al 22 en función de su tamaño decreciente.

El proceso de crecimiento se fundamenta en la división celular, de tal forma que las células se reproducen a sí mismas gracias a un proceso que lleva por

nombre 'mitosis', a través del cual cada célula se duplica a sí misma, engendrando otra célula idéntica con 46 cromosomas distribuidos también en 23 pares.

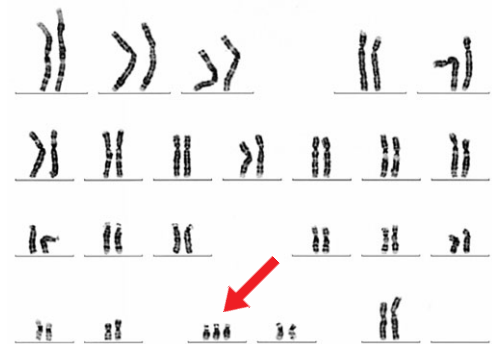
Sin embargo, cuando de lo que se trata es de obtener como resultado un gameto, es decir, un óvulo o un espermatozoide, el proceso de división celular es diferente y se denomina 'meiosis'.

El óvulo y el espermatozoide contienen, cada uno de ellos, solo 23 cromosomas (un cromosoma de cada una de las 23 parejas), de tal forma que al unirse producen una nueva célula con la misma carga genética que cualquier otra célula humana, es decir, 46 cromosomas divididos en 23 pares.

Durante este complicado proceso meiótico **es cuando ocurren la mayoría de las alteraciones que dan lugar al síndrome de Down**, existiendo tres supuestos que derivan en síndrome de Down:

■ Trisomía regular o libre

Con diferencia, el **tipo más común de síndrome de Down es el denominado trisomía 21** regular, resultado de una alteración genética que tiene lugar muy pronto en el proceso de reproducción celular.



Mujer con trisomía 21 libre o regular.



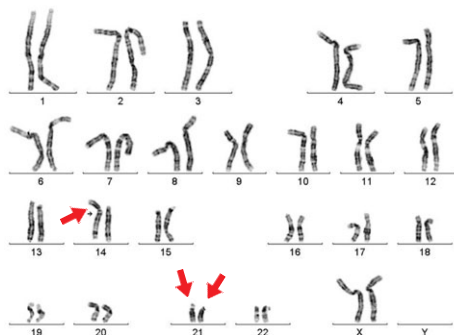
El par cromosómico 21 del óvulo o del espermatozoide no se separa como debiera y alguno de los dos gametos contiene 24 cromosomas en lugar de 23.

Cuando uno de estos gametos con un cromosoma extra se combina con otro del sexo contrario, se obtiene como resultado una célula (cigoto) con 47 cromosomas. El cigoto, al reproducirse por mitosis para ir formando el feto, da como resultado células iguales a sí mismas, es decir, con 47 cromosomas, produciéndose así el nacimiento de un niño con síndrome de Down. Es la trisomía regular o la trisomía libre.

■ **Translocación cromosómica**

En casos raros ocurre que, durante el proceso de meiosis, un cromosoma 21 se rompe y alguno de esos fragmentos (o el cromosoma al completo) se une de manera anómala a otra pareja cromosómica, generalmente al 14. Es decir, que además del par cromosómico 21, la pareja 14 tiene una carga genética extra: un cromosoma 21, o un fragmento suyo roto durante el proceso de meiosis.

Los nuevos cromosomas reordenados se denominan **cromosomas de translocación**, de ahí el



Mujer con síndrome de Down por translocación entre un 21 y un 14.

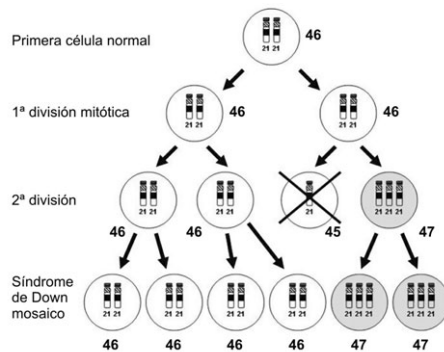
nombre de este tipo de síndrome de Down. No será necesario que el cromosoma 21 esté completamente triplicado para que estas personas presenten las características físicas típicas de la trisomía 21, pero éstas dependerán del fragmento genético translocado.

■ **Mosaicismo o trisomía en mosaico**

Una vez fecundado el óvulo -formado el cigoto- el resto de células se originan, como hemos dicho, por un proceso mitótico de división celular. Si durante dicho proceso el material genético no se separa correctamente podría ocurrir que una de las células hijas tuviera en su par 21 tres cromosomas y la otra sólo uno. En tal caso, el resultado será un porcentaje de células trisómicas (tres cromosomas) y el resto con su carga genética habitual.

Las personas con síndrome de Down que presentan esta estructura genética se conocen como 'mosaico cromosómico', pues su **cuerpo mezcla células de tipos cromosómicos distintos**.

Los rasgos físicos de la persona con mosaicismo y su potencial desarrollo dependerán del porcentaje de células trisómicas que presente su organismo, aunque por lo general presentan menor grado de discapacidad intelectual.



Distribución cromosómica en la trisomía mosaico. Sólo algunas células tienen 47 cromosomas.

Diagnóstico del síndrome de Down

El diagnóstico del síndrome de Down puede hacerse antes del parto o tras él. En este último caso se hace con los datos que proporciona la exploración clínica y se confirma posteriormente mediante el cariotipo, esto es, el ordenamiento de los cromosomas celulares, que nos muestra ese cromosoma extra o la variedad que corresponda.

Las pruebas prenatales pueden ser de sospecha *screening* o de confirmación. Estas últimas se suelen realizar únicamente si existen antecedentes de alteraciones genéticas, si las pruebas de cribado dan un riesgo alto de que el feto presente síndrome de Down. Los resultados obtenidos se combinan con la edad materna y la semana de gestación para



cuantificar las probabilidades de que el hijo concebido tenga síndrome de Down. Es decir, estas pruebas ofrecen indicios de riesgo pero no diagnostican el síndrome de Down. La falta de un diagnóstico preciso en futuras madres de menos de 35 años, explica que más de dos tercios de los nacimientos de bebés con síndrome de Down ocurran en mujeres de esta edad. La razón es que a ellas no se les hacen las pruebas que diagnostiquen el posible síndrome de Down y no interrumpen su embarazo.

En el síndrome de Down, a fecha de hoy, las alteraciones congénitas diagnosticadas gracias a pruebas prenatales no pueden ser tratadas antes del nacimiento. Este hecho, unido al pequeño riesgo de aborto espontáneo que conllevan las pruebas de confirmación (amniocentesis básicamente), hace que muchas mujeres opten por no llevar a cabo estas pruebas clínicas, tema éste que la mujer debe debatir con su médico de confianza.

En cualquier caso, **el diagnóstico prenatal puede ayudar a los padres a prepararse emocionalmente para la llegada de un hijo con síndrome de Down** y dispensarle así, desde un principio, el cariño y los cuidados especializados que requiere.

Siempre habrá que respetar la decisión de las familias ante la realización de las pruebas de confirmación.

Nos gustaría que los médicos no hablaran tanto de los aspectos técnicos (el genoma, la trisomía), que a los padres nos bajan la moral, sino que los obviarán o explicaran de forma más sencilla

Vicente (Córdoba, España)



Decisiones informadas también antes de las pruebas diagnósticas

Durante el embarazo, el profesional de la ginecología debería ayudar a la mujer gestante a sopesar la decisión de someterse a cualquier test diagnóstico y no a asumir automáticamente las pruebas. La mujer deberá entender para qué sirve cada prueba y cuáles son los riesgos de la misma, qué información le ofrecerán los resultados, así como las opciones que estarán disponibles tras el diagnóstico.

Esto es especialmente importante ante el cambio que están produciendo la incorporación y uso de los TPNI-Test Prenatal No Invasivos, tecnología de análisis genético que permite obtener una predicción con gran porcentaje de acierto ya en el tercer mes de embarazo, y cuyo reciente uso no se ha acompañado todavía de una praxis clínica rigurosa (información detallada de su funcionamiento y de los posibles resultados, limitaciones éticas en su uso...). Es necesario que el profesional médico sea prudente ante esta nueva tecnología y piense siempre en **cómo su uso puede mejorar la capacidad de decisión y de libertad** de los posibles futuros padres.

Aunque los padres hayan recibido toda la información correcta antes de la realización de las pruebas diagnósticas, nadie puede anticiparse al momento en que se recibe la confirmación del diagnóstico de síndrome de Down. No existe forma adecuada de prepararse para ello y hay que estar dispuesto a aportar un acompañamiento adecuado ante esta situación.

Confirmación del diagnóstico

Desde el momento en que el médico comunica a los padres la sospecha de que su hijo tiene síndrome de Down (con la confirmación posterior del diagnóstico mediante análisis cromosómico) éstos empiezan a plantearse una multitud de cuestiones relativas al futuro del niño, se les aparecen fantasmas e imágenes confusas y generalmente negativas relacionadas con las personas con discapacidad intelectual.

La angustia y la mezcla de sentimientos contradictorios respecto al hijo pueden dificultar una relación cálida y distendida entre ellos y también en relación con el profesional que les atiende. Es importante que el profesional sanitario les presente al niño antes que al síndrome. Sabemos que las familias ante la primera noticia sufren un bloqueo emocional, impidiéndoles procesar toda la información que se les ofrece. Por ello, es necesario que los padres puedan recibir asesoramiento continuo para poder resolver las dudas que les vayan surgiendo. Por eso es tan importante que, en la medida de lo posible y respetando siempre el tiempo de los padres y madres, el profesional les ponga en contacto cuanto antes con grupos de progenitores ('Padres Guía') experimentados y solícitos.

Una vez superada esta fase inicial, la pareja se encontrará más predispuesta a informarse y a pedir el asesoramiento profesional, lo que les ayudará a aceptar al hijo con su síndrome de Down y, al mismo tiempo, a ayudarlo. Y comprenderán que la intervención profesional no priva al niño de su afecto sino que, por el contrario, **ayuda a enriquecerlo**.

En los últimos decenios se ha pasado desde una posición consistente en no hacer nada, “porque estos niños no son capaces de...”, a hacerles practicar múltiples actividades para que hagan el máximo, olvidando muchas veces lo que el niño con síndrome de Down realmente puede y debe hacer. Conocedores los padres del alto nivel de desarrollo que algunas personas con síndrome de Down alcanzan, se proponen con la mejor intención, conseguir que su hijo sea el mejor, con la creencia de que ello depende exclusivamente de las oportunidades que se le den y de las atenciones sanitarias y educativas que se le presten. Aceptando que éstas son esenciales, el desarrollo pleno depende a su vez de las cualidades biológicas intrínsecas de cada individuo. Es preciso, por tanto, encontrar el recto equilibrio, **porque el exceso de intervención y de exigencias desestabiliza a cualquier individuo**, y más aún al niño, adolescente o adulto con síndrome de Down, que es más vulnerable a las presiones estresantes del ambiente. Es bien sabido que los primeros años de vida del niño son muy importantes para conseguir un desarrollo adecuado.

El parto

La forma en que nacemos es determinante para nuestra vida. Así es también para las personas con síndrome de Down. La naturaleza ha previsto una serie de complejas reacciones fisiológicas encaminadas a lograr la formación adecuada del vínculo, y aunque se desarrollan a lo largo de los primeros años de vida del bebé, las primeras horas tras el parto son cruciales. La correcta formación del vínculo constituye **un especial seguro de vida para el recién nacido** que ya ha comenzado a demandar todo tipo de cuidados de su madre y necesita enamorarla desde el primer instante. Lo deseable tras el parto es que se establezca un contacto precoz piel con piel del bebé con su madre y el inicio inmediato de la lactancia materna.

Es comprensible que en el nacimiento de un niño con trisomía 21 los profesionales sientan una urgencia especial por atajar las posibles complicaciones que saben de antemano que el síndrome podría traer aparejadas, pero también en estos casos se ha de valorar muy cuidadosamente la urgencia de realizar cualquier procedimiento que impida que la





“ Cuando he sido responsable de comunicar a unos padres que su bebé tenía síndrome de Down lo he pasado mal, claro, pero es parte de nuestro trabajo. No hay forma de aminorar la dureza de ese momento ni para los padres ni para los profesionales, pero podemos aprender a hacerlo un poco mejor. Les pregunto el nombre del bebé y me muestran cercano. Intento que entiendan que su hijo necesitará mucho apoyo y mucho cariño, pero que crecerá feliz. Que en breve no sentirán el pesar de los primeros momentos y que se embarcarán con ilusión en la crianza de su nuevo hijo ”

José María, pediatra (Alicante)

unión entre madre e hijo se produzca en los primeros instantes tras el parto.

La auscultación del bebé puede hacerse sobre el pecho de la madre, sobre el que el recién nacido recuperará con mayor facilidad la temperatura y una oxigenación adecuadas. El confort que el bebé sentirá en los brazos de su madre será su primera mejor medicina. Las pruebas médicas habituales que nos permitirán descartar o confirmar si el bebé tiene alguna patología asociada podrán ir preparándose mientras se permite que el recién nacido y su madre cumplan con su parte del trabajo.

Existen algunos procedimientos médicos neonatales ya desaconsejados y que sin embargo se siguen practicando en las salas de parto. [La Estrategia de Atención al Parto Normal](#) y la [Guía de Cuidados desde el Nacimiento](#) del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social pretenden difundir una atención a la madre y el recién nacido basada en evidencia científica. Es fundamental que seamos capaces de ver las necesidades del recién nacido y de la familia y no sólo los requerimientos que nos impone la presencia del síndrome.

Salud en el síndrome de Down

El síndrome de Down **no es una enfermedad** en sí, es una condición natural, y por lo tanto, no requiere ningún tratamiento médico. Además, al desconocerse las causas de esta alteración genética, resulta imposible prevenirlo. La salud de los niños con síndrome de Down no tiene por qué diferenciarse en nada a la de cualquier otro niño, de esta forma, en muchos de los casos su buena o mala salud no guarda ninguna relación con su discapacidad. Por tanto, podemos tener niños sanos con síndrome de Down, es decir, que no presentan enfermedad alguna.

Sin embargo, también **hay niños con síndrome de Down que presentan patologías asociadas**, a veces en mayor prevalencia. Son complicaciones de salud relacionadas con su alteración genética: cardiopatías congénitas, problemas auditivos o visuales, anomalías intestinales, neurológicas, endocrinas... Estas situaciones requieren cuidados específicos y sobre todo un adecuado seguimiento desde el nacimiento. Afortunadamente la mayoría de ellas tienen tratamiento, bien sea por medio de medicación o por medio de cirugía; en este último caso, debido a los años que llevan realizándose estas técnicas, se afrontan con elevadas garantías de éxito, habiéndose superado ya las principales complicaciones que existían años atrás.

En la actualidad los médicos españoles disponen del Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down, una guía socio-sanitaria editada por DOWN ESPAÑA que tiene por objeto, además de informar y apoyar a las familias, **unificar las actuaciones de los profesionales de la sanidad a la hora de tratar la salud de las personas con trisomía 21**, realizando los mismos controles sanitarios y estableciendo un calendario mínimo de revisiones médicas periódicas. Gracias a los avances en la investigación, así como a un adecuado tratamiento y prevención de los problemas médicos derivados del síndrome de Down, hoy en día las personas con trisomía 21 han logrado alcanzar un buen estado de salud y, muestra de ello, es su actual calidad y esperanza de vida, que ha aumentado notablemente en los últimos tiempos. Hoy, se espera que la mayoría de personas con síndrome de Down alcancen una media de 60 años de edad.

[Descargar el Programa Español de Salud.](#)

¿Cómo será el futuro de una persona con síndrome de Down?

Es imprescindible destacar a padres y profesionales que cada persona con síndrome de Down **es un individuo único e intransferible**, de modo que tanto sus potencialidades como sus problemas abarcan un espectro muy amplio y muy distinto de unos individuos a otros, tanto por la naturaleza de dichas cualidades y problemas como por la intensidad con que se manifiestan. De los diversos órganos que pueden verse afectados por la trisomía 21, el cerebro lo es de manera constante si bien lo hace en un grado extraordinariamente variable. De ahí deriva que la discapacidad intelectual que acompaña a toda persona con síndrome de Down se exprese con distinta intensidad. Sin duda, esta realidad es la que ensombrece el diagnóstico y el nacimiento de un hijo con síndrome de Down y afecta a las familias de manera marcada. Ello obliga a los profesionales a adoptar posturas de comprensión y de apoyo personal y, al mismo tiempo, a responder con rigor y empatía los interrogantes que las familias plantean, lo cual exige conocimiento, prudencia y sensibilidad.

La vida de las personas con síndrome de Down en el siglo XXI

La vida de las personas con síndrome de Down en España ha cambiado radicalmente en los últimos decenios. No sólo se ha prolongado hasta alcanzar una media de esperanza de vida próxima a los sesenta años, sino que la calidad de esa vida ha mejorado ostensiblemente, pudiendo alcanzar en muchos individuos **altos niveles de autonomía individual**. Ese progreso se está consiguiendo mediante la acción concertada de padres y profesionales en todos los ámbitos de la vida, y en cambios que están produciendo una sociedad más incluyente.



Los bebés con síndrome de Down se desarrollan al igual que los demás niños: crecen, cambian, progresan y aprenden. Pero lo hacen de forma más lenta y muestran algunas diferencias. Esa lentitud en sus nuevas adquisiciones puede producir un desencuentro entre los padres y el niño que, en ocasiones, alteraría las primeras relaciones tan importantes para desarrollar un feliz vínculo entre ellos. Es importante que el profesional no generalice y hable de “estos niños” sino de “su” hijo que, aun presentando rasgos propios del síndrome de Down, es distinto a todos los demás: en ningún papel está escrito de antemano cómo será el futuro concreto de ninguna persona con síndrome de Down.

Para que el bebé con síndrome de Down tenga una vida plena y llena de posibilidades podemos ayudarlo. **Nuestro afecto y dedicación va a hacer posible que descubra el mundo que le rodea y que desarrolle todas sus capacidades**, pero además, en nuestro entorno existen recursos que ayudarán a toda la familia.

En estos primeros años es fundamental la Atención Temprana (Soriano, 2005), entendida como un conjunto de intervenciones para niños pequeños y sus familias, ofrecidas previa petición, en un determinado momento de la vida de un niño, que abarca cualquier acción realizada cuando el niño necesita un apoyo especial para:

- asegurar y mejorar su evolución personal,
- reforzar las propias competencias de la familia y
- fomentar la inclusión social de la familia y el niño.

Estas acciones deben ofrecerse en el entorno natural del niño, preferentemente cerca de su domicilio, bajo un enfoque de trabajo en equipo, multi-dimensional y orientado a las familias.

Es fundamental que los profesionales del ámbito socio sanitario deriven a las familias a:

- Asociaciones de atención a personas con síndrome de Down: No es necesario disponer de un certificado de discapacidad para iniciar los contactos con las asociaciones de atención a personas con síndrome de Down, ya que ellos atenderán a las familias y al bebé desde el primer momento.
- Centros base y de referencia autonómicos para la determinación de la necesidad de atención temprana, el reconocimiento del grado de discapacidad de 0 a 6 años y el reconocimiento de la situación de Dependencia, con los correspondientes informes médicos que determinen el síndrome de Down.
- Programas de atención temprana especializados, casi todas las entidades de DOWN ESPAÑA y de otras asociaciones ofrecen servicios de atención temprana desde el nacimiento del niño con síndrome de Down.

Soriano, V. (2005). *Atención temprana en Europa. Aspectos clave y recomendaciones*. EADSNE.



La Atención Temprana comienza pocos días después del nacimiento y se desarrolla hasta aproximadamente los 6 años, aprovechando la enorme plasticidad neuronal de los primeros años de vida y las ventajas de un entorno global estimulador. Los 2-3 primeros años de vida son fundamentales para disfrutar de los servicios de Atención Temprana y es imprescindible conseguir este tipo de apoyo, sobre todo a partir del 5º mes de vida del bebé. Está comprobado que los niños que han seguido sus programas de Atención Temprana tienden a desarrollar mejor sus capacidades y que, como adultos, consiguen una mayor calidad de vida que aquellos que no los han seguido. No debemos olvidar que lo más importante en estos primeros años es que se integre plenamente en la familia: la interacción con los padres, los juegos con los hermanos y las actividades compartidas contribuirán a su desarrollo y constituirán la parte esencial del estímulo natural. **La familia es un elemento clave en la Atención Temprana** pues es el principal apoyo en los progresos del niño, su referencia y su vínculo con el mundo que le rodea.

Es importante evitar el pensar que la mera estimulación temprana será parte del éxito: estos buenos resultados han venido dados de un apoyo global centrado en toda la familia: el apoyo y aprendizaje entre distintas familias, una orientación precisa en estos primeros años y una respuesta activa en esta época vital van a marcar el futuro posible de la persona con síndrome de Down y hacer el que su biografía tenga que ver más con el presente actual que con el pasado de hace décadas.

La mejora de la atención sanitaria es el segundo factor que más ha hecho posible su aumento de la esperanza de vida. Los hechos confirman que una atención médica deficiente o no bien ajustada, implican un aumento importante de los costes socio-

sanitarios futuros en etapas más adultas: es rentable (y de justicia social) que las personas con síndrome de Down reciban la mejor atención médica a su disposición y el actual conocimiento disponible sobre la trisomía 21 no justifica su falta por ignorancia o de una atención personalizada eficaz (la discapacidad no exime que la persona consiga un diagnóstico individual adecuado ni explica de antemano su historia clínica): es necesario personalizar el trato en este caso además, es una persona con discapacidad única.

¿Es posible aportar un acto terapéutico en el síndrome de Down?. A día de hoy, *sensu strictu* no, ya que el síndrome de Down es una condición genética natural que no tiene cura. Se actúa sobre enfermedades asociadas al mismo pero no sobre el propio síndrome. Sin embargo, los impresionantes avances en el campo genético permiten vislumbrar una posibilidad algo diferente, donde seguramente la terapia génica y farmacológica van a permitir actuar de origen sobre algunos aspectos de la naturaleza del síndrome de Down. Esta perspectiva no está confirmada todavía pero de forma previsible proporcionará avances en los próximos años.

La inclusión educativa de la mayoría de los niños con síndrome de Down en centros de educación ordinarios es una realidad (más del 80% en la etapa Infantil y Primaria) superadas las reticencias iniciales, aunque **todavía está pendiente desarrollar una auténtica inclusión educativa real** donde el niño pertenezca al grupo en igualdad de oportunidades con el resto de alumnos. Pese a ello, su escolarización está dando sus frutos, tanto a los propios niños y familias, que se contemplan incorporadas al ambiente, como a sus pares en general, que experimentan con hechos el valor de la diversidad.



Este proceso de inclusión ha sido posible merced a los avances conseguidos en las ciencias psicológicas y pedagógicas, que han promovido el desarrollo de mejores posibilidades de aprendizaje. Además, se ha ido profundizando en la consideración de que la inteligencia es una propiedad que está dotada de diversas dimensiones, no sólo las cognitivas sino las emocionales y de relación social, en las que las personas con síndrome suelen manejarse mayoritariamente con eficacia. Este avance por la vida comunitaria (en la escuela, en la calle, en nuestros centros de salud, transporte público, centros de ocio, etc) es el mayor aprendizaje que ha generado el síndrome de Down en los últimos 40 años.

Toda etapa de transición en una persona es compleja, muy en especial la adolescencia. La adolescencia de las personas con síndrome de Down

constituye un periodo largo y arduo. **Como en cualquier otro adolescente, este periodo está marcado por la inestabilidad, como consecuencia de dejar de ser niño para hacerse adulto.** La forma de vestir, las aficiones, el fanatismo son los vehículos que sirven para canalizar sus inquietudes. Al final de la adolescencia, el joven adulto debe haber alcanzado un sentimiento de individualidad relativamente estable. La persona con síndrome de Down también debe resolver los conflictos que le suscita el crecimiento puberal; es posible que no se plantee con la misma intensidad las reflexiones y las luchas internas de otros adolescentes, pero añade sus propias incertidumbres. Es posible que la dinámica familiar, por el miedo al fracaso del hijo o a sus pobres expectativas, refuerce su dependencia y obstaculice un proceso que ya de por sí es desestabilizador e inquietante.



Es difícil saber el concepto y la vivencia de su discapacidad que puede llegar a elaborar un adolescente joven con síndrome de Down. Durante su infancia ha ido descubriendo sus peculiares y sucesivas dificultades en la realización o el dominio de situaciones: en sus relaciones sociales, en la escuela o en el trabajo. **Padres y profesionales deben estar atentos para acompañarle desde pequeño en ese proceso de identidad personal**, sin negar su realidad, pero, al mismo tiempo, resaltando sus cualidades, competencias y logros. Es así como se va elaborando la autoestima que tanta importancia ha de tener en la adolescencia y a lo largo de su vida, cuando se reconozca plenamente como una persona que tiene síndrome de Down. En todo momento se ha de estar dispuesto a responder a sus dudas y temores, con claridad, pero con sensibilidad y empatía.

En la adolescencia, uno de los problemas que se presenta a la familia es cómo canalizar la sexualidad de la persona con síndrome de Down. En los últimos años **se está produciendo un importante cambio en la consideración y la vivencia de la sexualidad**, como un ejercicio de libertad más y dentro de una pluralidad que debe ser respetada. La sexualidad se desarrolla de la misma forma en una persona con o sin síndrome de Down, y la negación de la misma (por las complicaciones inherentes a una persona con discapacidad intelectual) no deben ser una opción de ninguna manera. Por este motivo es preciso enseñar a vivirla desde las edades más tempranas, y a conducir los propios sentimientos e impulsos. Ello puede llevar, en su caso, al establecimiento de relaciones firmes de pareja basadas en el amor y el respeto mutuos. Los déficits en la capacidad de autocontrol emocional (consecuencia neuropsicológica inevitable del síndrome de Down) son un

reto importante que debe trabajarse desde la infancia, a la pubertad y en toda la adolescencia, de una forma sistemática y persistente. Muchos de los avances más sólidos en términos de sociabilidad, conducta y estabilidad emocional van a ser resultado de este trabajo: son las limitaciones emocionales y no las cognitivas, las que marcarán más la posibilidad de que pueden ejercer unas vidas exitosas y funcionalmente eficientes.

Uno de los grandes avances en la vida de las personas con síndrome de Down es su creciente autonomía, que se traduce en el ejercicio de las habilidades sociales, iniciado ya tempranamente (higiene, alimentación, juego y entretenimiento, etc.), y reforzado en la adolescencia, juventud y adultez a través de las relaciones sociales cultivadas en la familia, vecindario, escuela y entorno laboral. La alfabetización casi generalizada, la mejoría en la capacidad comunicativa y la familiarización en la utilización de servicios públicos por parte de las personas con síndrome de Down son los tres pilares que han conseguido establecer formas y canales de relación e interés que amplían el mundo en que se pueden mover. Es así como asientan amistades sociales en trato directo o a través de Internet, incorporan las modas y aficiones propias de cada edad y adquieren aficiones diversas en el mundo de la música, el cine, los deportes, etc.

Otro aspecto importante de la inclusión social es la incorporación al mundo laboral dentro de una empresa ordinaria. La experiencia demuestra que las personas con síndrome de Down que están trabajando en la empresa ordinaria, no sólo adquieren los conocimientos técnicos del puesto de trabajo, sino que también evolucionan en otras facetas de su vida. El hecho de convivir con otras



personas en el trabajo con las que ha de establecer un nuevo tipo de relaciones favorece el crecimiento y la maduración personal. La disponibilidad de un sueldo acorde con sus méritos laborales le ayuda a valorar el trabajo y a programar la correcta utilización del dinero. La inclusión laboral exige una madurez personal y autonomía social, además de la cualificación profesional, aunque todavía es una minoría el

conjunto de las personas con síndrome de Down que trabajan en un entorno ordinario, algo que va cambiando lentamente.

La vida adulta de la persona con síndrome de Down conlleva considerar el entorno en que se ha de desenvolver. **Gracias al creciente grado de autonomía que pueden conseguir, está aumentando la demanda de individuos que eligen vivir en una vivienda independiente de la de sus padres**



(compartida, con apoyo, de aprendizaje,...). Por otra parte, la prolongación de su vida va a hacer más probable que sus padres fallezcan antes que ellos, o que el marcado envejecimiento de los padres impida atender ya a sus hijos de una manera eficaz. Se crean así múltiples circunstancias que aconsejarán tener muy en cuenta formas alternativas de vivienda, de forma que se pueda elegir a aquella que mejor se ajuste al proyecto personal de vida.

La prevención y el envejecimiento activo serán fundamentales en esta etapa vital.

Por último, pese a la prolongación de la vida ya señalada, destaca la precocidad con que las personas con síndrome de Down envejecen en comparación con el resto de la población, incluida la que tiene otras formas de discapacidad intelectual, y su alta prevalencia a desarrollar la enfermedad de Alzheimer.

Eso exige, por parte de los profesionales, **atender al seguimiento periódico y evaluación de sus capacidades intelectuales y sociales**, y a tener en cuenta este factor dentro de su seguimiento clínico.

En resumen, la vida HOY de las personas con síndrome de Down **puede conseguir niveles de plenitud semejantes a los de cualquier persona**, siempre aceptando los retos y dificultades que implica un síndrome con un impacto tan complejo como es el de trisomía 21. Los avances han sido grandes en pocas décadas y las expectativas futuras siguen siendo de mejora y de aumento de su potencial. Las personas con síndrome de Down aportan valor a la sociedad y en rigor, sólo una visión eugenésica podría justificar en este momento mantener la idea de que sus vidas no tienen sentido o estén ausentes de una plena dignidad humana, con todo lo que ello conlleva.

En la web www.mihijodown.com puedes encontrar este documento y muchos otros más con información para nuevas familias de niños con síndrome de Down.

Este documento y la web a la que pertenece pretenden ser una ayuda para profesionales y familiares de personas con síndrome de Down.

Contigo desde el primer momento

El síndrome de Down hoy



www.sindromedown.net
www.mihijodown.com
www.creamosinclusion.com

ANDALUCÍA: Down Andalucía · Down Almería-Asalsido · Asodown · Down 21 Sevilla · Down Barbate-Asiquipu · Besana-Asociación Síndrome de Down Campo de Gibraltar · Down Cádiz-Lejeune · Cedown · Down Córdoba · Down El Ejido · Down Granada · Down Huelva-Aones · Down Huelva Vida Adulta · Down Jaén · Down Jerez-Aspanido Asociación · Down Jerez-Aspanido Fundación · Down Málaga · Down Ronda y Comarca · Down Sevilla y Provincia · Fundación Los Carriles **ARAGÓN:** Down Huesca · Down Zaragoza · Up & Down Zaragoza **ASTURIAS:** Down Principado de Asturias **BALEARES:** Fundación Asnimo · Fundación Síndrome de Down Islas Baleares · Down Menorca **CANARIAS:** Down Las Palmas · Down Tenerife-Trisómicos 21 **CANTABRIA:** Fundación Síndrome de Down de Cantabria **CASTILLA Y LEÓN:** Down Castilla y León · Down Ávila · Down Burgos · Down León-Amidown · Down Palencia-Asdopa · Down Salamanca · Down Segovia-Asidos · Down Valladolid · Asociación Síndrome de Down de Zamora · Fundabem **CASTILLA LA MANCHA:** Down Castilla La Mancha · aDown Valdepeñas · Down Ciudad Real-Caminar · Down Cuenca · Down Guadalajara · Down Talavera · Down Toledo **CATALUÑA:** Down Catalunya · Down Sabadell-Andi · Down Girona-Astrid 21 · Down Lleida · Down Tarragona · Fundació Catalana Síndrome de Down · Fundació Projecte Aura · Fundación Talita **CEUTA:** Down Ceuta **EXTREMADURA:** Down Extremadura · Down Badajoz · Down Cáceres · Down Don Benito-Villanueva de la Serena · Down Mérida · Down Plasencia · Down Zafra **GALICIA:** Federación Down Galicia · Down Compostela Fundación · Down Coruña · Down Ferrol-Teima · Down Lugo · Down Ourense · Down Pontevedra-Xuntos · Down Vigo **MADRID:** Danza Down · Fundación Aprocor · Sonrisas Down · Fundación Unicap **MURCIA:** Águilas Down · Asido Cartagena · Assido Murcia · Down Cieza · Down Murcia-Aynor · Fundown · Down Lorca **NAVARRA:** Down Navarra **PAÍS VASCO:** Down Araba-Isabel Orbe · Fundación Síndrome de Down del País Vasco **LA RIOJA:** Down La Rioja Arsidio **COMUNIDAD VALENCIANA:** Down Alicante · Asociación Síndrome de Down de Castellón · Fundación Síndrome de Down Castellón · Downval-Treballant Junts

Síguenos en:

