



REVISTA

JUVENTUD Y CIENCIA SOLIDARIA:

En el camino de la investigación

MÁS ALLÁ DE UN CROMOSOMA: TODO LO QUE NECESITAS SABER SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

Stéfano Alessandro Gallegos León



Mi nombre es **Stéfano Alessandro Gallegos León**, tengo 12 años y estudio en el octavo año Educación General Básica del colegio La Salle de Azogues. Me gustan los deportes y los videojuegos. En la universidad estudiaré pedagogía en Educación Especial.

Resumen

La trisomía 21, conocida también como síndrome de Down, es una condición genética generada por la presencia de una copia total o parcial en el par cromosómico 21. Este fenómeno ocurre durante la división celular reproductiva, cuando se desarrollan un total de 47 cromosomas en lugar de 46. Pese a ser una condición genética, la sociedad la ha venido mirando como una enfermedad, por lo que la normalización de este tema es el paso fundamental para eliminar las barreras de la ignorancia y la discriminación. Estas barreras han generado panoramas de rechazo y, en muy pocas ocasiones, caminos de apoyo, conocimiento y respeto ante

la diversidad humana. Fisiológicamente, el material genético adicional influye en el desarrollo del organismo, haciendo que se presente una mayor tendencia a situaciones de salud específicas como cardiopatías congénitas, hipotiroidismo, leucemia y ciertas deficiencias sensoriales. A pesar de esto, los riesgos clínicos no delimitan ni restringen el potencial de una persona con síndrome de Down.

Desde esta perspectiva, el acceso a una atención médica precoz y el diseño de programas personalizados de estimulación temprana cognitiva permiten que las personas con síndrome de Down logren altos niveles de

autonomía, alcancen una excelente calidad de vida y disfruten de bienestar emocional y social. Actualmente, la detección anticipada de esta condición ha modificado el porcentaje de nacimientos, debido a la libre elección de los progenitores al interrumpir el embarazo frente a un diagnóstico desfavorable.

El enfoque práctico es principalmente de carácter social y estructural; por ello, se deben promover estrategias integrales que eduquen a toda la comunidad sobre el síndrome de Down, reconociendo la neurodiversidad y la discapacidad como un valor enriquecedor. El objetivo primordial es pasar de la simple aceptación indiferente a una pertenencia real y efectiva, garantizando el pleno ejercicio de derechos en ambientes educativos, laborales y comunitarios sin limitaciones. Al empoderar a la familia como red de apoyo primaria y priorizar siempre a la persona por encima de su diagnóstico genético, el protocolo clínico deja de ser una barrera para convertirse en el punto de partida sólido hacia una vida digna, autónoma y plena en igualdad de condiciones.

Palabras clave: genética, diagnóstico, salud, educación, inclusión

Explicación del tema

El síndrome de Down (SD) es una condición genética causada por una división celular poco común. Como explica Mayo Clinic, este fenómeno se caracteriza por la presencia de material genético adicional en el cromosoma 21 [1]. Generalmente, el ser humano posee 46 cromosomas, estructuras compuestas por ADN y genes organizados en 23 pares heredados de ambos progenitores. No obstante, en esta condición existe una copia total o parcial adicional del cromosoma 21, dando como resultado 47 cromosomas. Esta alteración ocurre de manera aleatoria durante la división celular, en las primeras fases de formación de las células [1,2].

Esta condición fue descrita clínicamente por primera vez en 1866 por John Langdon Haydon Down y se explicó genéticamente en 1958. No es una enfermedad, sino una condición biológica que ocurre durante la división celular. El origen principal de la trisomía 21 es que las células poseen tres copias del cromosoma 21; también existen variantes como la translocación y

el mosaicismo. En este último caso, el individuo presenta una combinación de células con 46 cromosomas y células con 47, lo que puede producir manifestaciones diferentes [2,3].

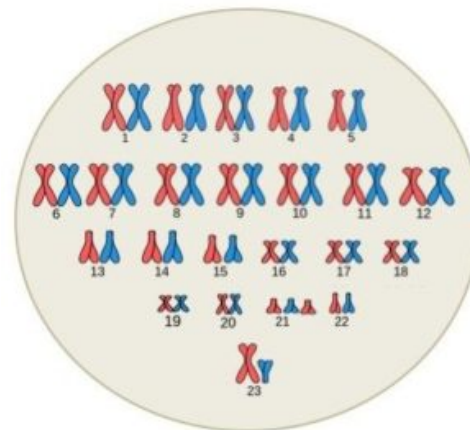


Figura 1. Cariotipo humano. Cromosomas de AGeremia (CC BY-SA 3.0)

Fuente: [4]

Características morfológicas

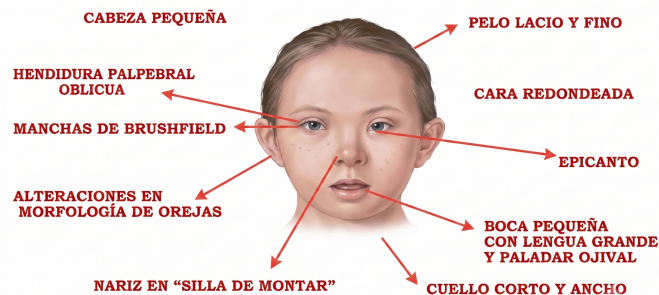


Figura 2. Características morfológicas asociadas al síndrome de Down

Fuente: [5]

En análisis clínicos se observa que el síndrome de Down puede incluir características como hipotonía muscular, laxitud ligamentosa, rasgos faciales particulares y baja estatura. También existe una mayor probabilidad de presentar cardiopatías congénitas, problemas digestivos, deficiencias sensoriales o condiciones endocrinas. Por ello, es de vital importancia contar con programas de salud preventiva que permitan la detección precoz de estas complicaciones y mejoren la calidad de vida [6].

En el presente siglo, el conocimiento acerca del síndrome de Down ha evolucionado desde un enfoque únicamente médico hacia un planteamiento que promueve la inclusión y la autonomía. Aunque la discapacidad intelectual continúa siendo un factor relevante, el grado de desarrollo varía entre individuos y depende en gran medida de la estimulación temprana y del entorno educativo. Los avances en la atención médica han contribuido a aumentar significativamente la esperanza de vida, que actualmente supera los sesenta años. Esto ha generado nuevos desafíos en el seguimiento de personas adultas, sobre todo por el envejecimiento temprano y la mayor probabilidad de aparición de la enfermedad de Alzheimer [2, 6].

El síndrome de Down es una de las causas más comunes de discapacidad intelectual de origen genético. Se estima que su frecuencia global es de aproximadamente un caso por cada 600 o 700 concepciones y se presenta en todas las etnias y países [2]. En regiones como América del Sur, la frecuencia se mantiene dentro de este rango. En Europa se ha observado una reducción en la incidencia al nacer: durante la década de 1980 la tasa era de 14,78 casos por cada 10.000 nacimientos, mientras que para 2003 disminuyó a 7,57 por cada 10.000 [6]. El mosaicismo, aunque menos frecuente, también ha sido documentado en Ecuador [3].

El seguimiento estadístico y los estudios clínicos de las últimas décadas han modificado el panorama de la salud reproductiva. En primer lugar, la detección prenatal ha experimentado una evolución tecnológica importante. La implementación de pruebas cada vez más precisas y menos invasivas ofrece a las familias mayor información para tomar decisiones sobre la salud del futuro bebé. Estos procesos aportan seguridad clínica y han incidido en la distribución de los nacimientos y en la adaptación de las políticas de salud pública [6].

En segundo lugar, la edad materna constituye un factor biológico relevante en la probabilidad de alteraciones cromosómicas. En casos excepcionales, la condición puede relacionarse con una translocación heredada. La evidencia muestra una correlación positiva entre el incremento de la edad materna y el riesgo de errores durante la meiosis, especialmente a partir de los 35 años [1, 2]. Esta realidad plantea una con-

tradicción: aunque existen mejores herramientas de diagnóstico, el riesgo biológico puede aumentar debido a los cambios contemporáneos en la planificación familiar.

La respuesta educativa y el acompañamiento deben fundamentarse en un modelo de estimulación temprana que reconozca la capacidad de adaptación de las personas con síndrome de Down ante estímulos externos, tanto en el desarrollo cerebral como en el motriz. La atención clínica inmediata después del nacimiento y la intervención durante los primeros años de vida aprovechan un periodo de alta receptividad neuronal, favoreciendo conexiones sinápticas y estrategias de aprendizaje. Una atención oportuna no solo puede mejorar el desarrollo intelectual, sino que también sienta las bases para una mayor autonomía en la vida adulta [2, 6].

Las personas con síndrome de Down presentan una individualidad singular definida por habilidades únicas, rasgos heredados de su familia y una personalidad propia. Aunque las variaciones congénitas detectadas durante la gestación no tienen un tratamiento prenatal que elimine la trisomía, es fundamental comprender que esta condición forma parte de la identidad de la persona. Quienes poseen material genético adicional en el cromosoma 21 se desarrollan, como las demás personas, a su propio ritmo [2]. La sensibilización sobre la trisomía 21 es clave para lograr una verdadera inclusión; por ello, el Día Mundial del Síndrome de Down se conmemora el 21 de marzo, fecha que simboliza la presencia de tres copias del cromosoma 21.

Conclusiones

La historia de la humanidad nos ha enseñado que el miedo es el hijo predilecto de la ignorancia. Lo desconocido ha provocado rechazo e inseguridad y, durante demasiado tiempo, ese temor ha generado recelo y exclusión hacia las personas con síndrome de Down. A pesar de esta desinformación, existen personas que defienden que el síndrome de Down no es una limitante absoluta, sino una variante de la diversidad humana; una condición que jamás debería ser sinónimo de aislamiento, sino el reflejo de una verdadera inclusión e integración en la sociedad. Para alcanzar una verdadera inclusión, es importante entender que los entornos

clínicos, educativos y sociales constituyen pilares fundamentales. Una convivencia justa y equitativa no se logra únicamente con el trabajo de la familia ni con la exigencia de derechos, sino con el esfuerzo y la unión de todo el entorno social. Como sociedad inclusiva, debemos comprender que la genética no limita la dignidad ni define por completo a un ser humano. Finalmente, la integración plena solo será posible cuando dejemos de ver la discapacidad intelectual como una grieta sin solución y la comprendamos como parte de la diversidad, con retos y oportunidades. El síndrome de Down no es una enfermedad que requiera una cura, sino una condición con la que se pueden alcanzar grandes objetivos. A través del conocimiento y la empatía es posible transformar el rechazo en aceptación y el miedo a lo desconocido en educación, garantizando que cada individuo, sin importar su condición, tenga el mismo derecho de ocupar un lugar legítimo en la sociedad.

Agradecimientos

Al realizar esta investigación, ha florecido en mí el recuerdo de días llenos de lectura sobre la trisomía 21. Expreso mi agradecimiento profundo a mi profesora de investigación, la Mgtr. Johana Guallpa, por su orientación constante a lo largo de este artículo, y a mi hermano Giuseppe, por su guía invaluable durante todo el proceso investigativo. De manera especial, dedico mi gratitud eterna a mi amada hermana Anahí Franchesca, quien, a través de su paso por mi vida, me enseñó el verdadero significado del síndrome de Down y se convirtió en la mayor inspiración para realizar este trabajo.

Referencia

- [1] Mayo Clinic. (2023, abril) Síndrome de down. [Online]. Available: <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977>
- [2] Down España, *El síndrome de Down hoy. Guía informativa para profesionales y familias*, Madrid, España, 2018. [Online]. Available: <https://www.sindromedown.org/>
- [3] C. C. Ramírez Portilla, M. D. Sarmiento Rubio, M. C. Quezada Pardo, and J. T. Orellana Córdova, "Síndrome de down por mosaico, reporte de caso ecuador," *Revista Científica Ciencia Médica*, vol. 23, no. 2, pp. 267–270, 2020. [Online]. Available: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=426064022022>
- [4] G. Escribano, "Todo lo que no sabías acerca del síndrome de Down," 4 2025. [Online]. Available: <https://genotipia.com/cromosoma-21/>
- [5] Deportae. (2018, mayo) Características del niño con síndrome de down. Blog de Deportae. [Online]. Available: <https://deportae.com/blog/caracteristicas-del-nino-con-sindrome-de-down/>
- [6] J. Soriano Faura and Grupo PrevInfad / PAPPS Infancia y Adolescencia, "Actividades preventivas en el síndrome de down," *Pediatría Atención Primaria*, vol. 8, no. 32, pp. 641–657, 2006. [Online]. Available: <https://www.redalyc.org/pdf/3666/366638693009.pdf>