



# ¿Qué es el Síndrome de Down?

# Todos los seres humanos somos únicos e irrepetibles, ¿lo sabías?

Nuestra historia no comienza cuando nacemos, comienza desde mucho antes. Nuestra vida comienza con una primera célula (un tipo de uva) llamada cigoto. Esta célula es el resultado de la unión de las células germinales femenina y masculina, es decir del óvulo y del espermatozoide, respectivamente.



Esta primera célula es el resultado de la unión de amor entre mamá y papá. Esta crece y se multiplica millones de veces, creando nuevas células que aunque son similares o idénticas en lo fundamental, cada una de ellas adquiere una forma y una característica distinta y específica hasta convertirse en un ser definitivo: un ser humano, un árbol, un elefante, una rana, etc, únicos e irrepetibles.

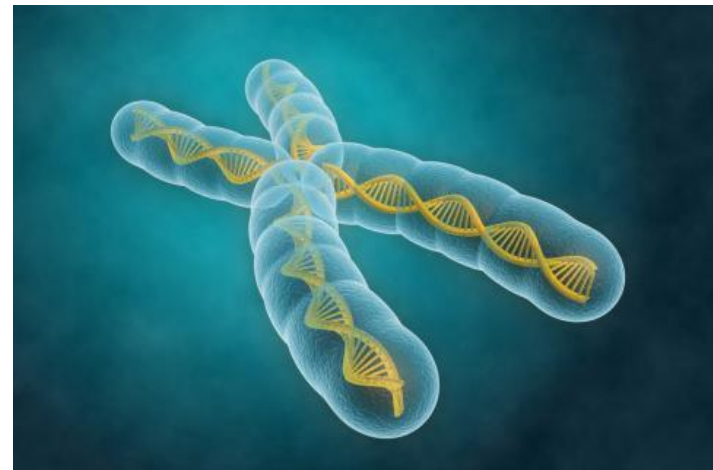
En resumen una célula es el origen de todo aquello que respira, se alimenta, crece, se reproduce y muere.

En el interior de cada célula se encuentran los genes, los encargados de hacer que la célula sea la protagonista de que seamos cada uno de nosotros diferente a los demás. Los genes son trozos de una cadena llamada ADN.

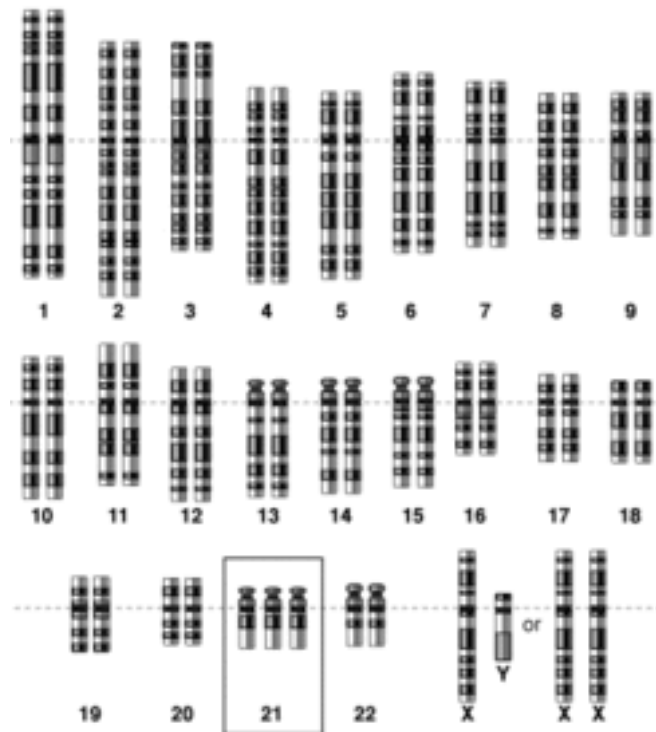
El ADN es quien contiene y trasmite la información genética de los seres vivos de una generación a la siguiente. En otras palabras es nuestro código de barras que nos diferencia de los demás pero que se repite algún número de generación en generación.

Además existen los cromosomas, es decir los “cofrés” encargados de guardar a los genes. En otras palabras son las semillas de la uva y dentro de esas semillas se encuentran los genes.

Los seres humanos, al igual que los demás seres vivos, tenemos un número fijo de cromosomas y dentro de estos un número fijo de genes.



Nosotros los seres humanos tenemos 46 cromosomas que contienen varias decenas de miles (50.000 o más) de genes. Para ser más específicos, en cada una de nuestras células es decir en cada uva tenemos 46 semillas. De esas 46 semillas dentro de cada uva, 23 las recibimos de la mamá y 23 del papá.



Es importante mencionar que en cada célula (uva), cada uno de los cromosomas (semillas) se forman en parejas, una semilla de mamá se empareja con una semilla de papá, es por esto que se forman 22 pares de semillas que se han enumerado del 1 al 22 para un total de 44 cromosomas y la última pareja de cromosomas (semillas) son las que definen si somos niñas o somos niños, es decir las semillas XX en el caso de la mujer o las semillas XY en el caso del hombre. Lo que genera un total de 23 pares de cromosomas en cada célula.

# ¿Qué es el Síndrome de Down?

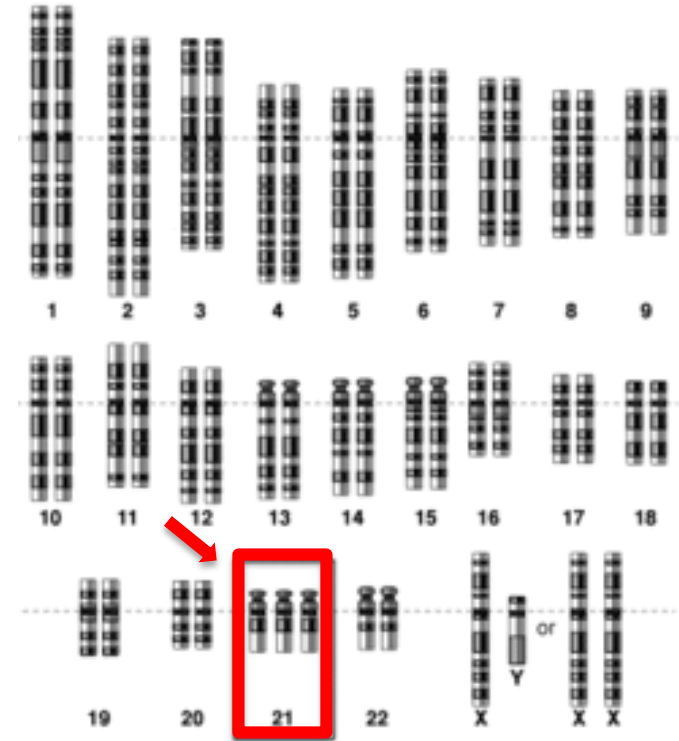


Es importante mencionar que el Síndrome de Down no es una enfermedad. Es una condición o circunstancia, que le sucede los seres humanos, como resultado de una alteración genética, en otras palabras como resultado de un cambio dentro de la herencia biológica que se pasa de generación en generación. Para ser más claros es el resultado de una modificación o un cambio en nuestro código de barras.

Cada parte de nuestro cuerpo es necesaria para el funcionamiento de otra. Nuestro cuerpo es un organismo perfectamente equilibrado. Y en el caso del Síndrome de Down las células del bebé, es decir las uvas tienen una semilla de más. En estos casos las uvas no tienen 46 semillas sino 47.

Como lo habíamos mencionado anteriormente, los cromosomas se forman en pares pero si son 47 cromosomas, va haber un cromosoma que se va a formar con 3 semillas y eso ya es demasiada información por lo que se genera una desorganización en el sistema, un desequilibrio en nuestro cuerpo.

Las células de las personas con síndrome de Down contienen 3 cromosomas (semillas) del par 21 en lugar de 2. Es decir, los genes que están en los cromosomas 21 "hablan" como trío y no como pareja. Es por esto que el síndrome de Down también es conocido como "Trisomía 21" por la unión de 3 semillas en el par 21.



Este cambio que parece ser diminuto altera todo el funcionamiento de nuestro cuerpo. El cuerpo humano esta formado de miles y miles de células y al multiplicarse con esta semilla de más afectara el desarrollo de tejidos, órganos y sistemas de nuestro organismo.

# ¿Qué es el Síndrome de Down?

**TRISOMÍA LIBRE O  
SIMPLE**

**TRANSLOCACIÓN**

**MOSAICISMO**

# Trisomía libre o simple

La primera célula fruto de la unión entre los 23 cromosomas de mamá y los 23 cromosomas de papá se llama célula originaria. Al dividirse, sus 46 cromosomas (semillas) se separan: 23 van a una célula y las otras 23 a otra célula. Pero a veces ocurre que en esta división y separación de las parejas de cromosomas es decir, de la separación de las 23 parejas de semillas para que vuelvan a quedar 23 solas y 23 solas para juntarse con otras y así multiplicarse, no se realiza de la manera correcta.





En la trisomía simple, en una de las parejas de cromosomas, en nuestro caso en la pareja 21 es decir, en la unión se la semilla 45 y 46, estas dos semillas no se vuelven a separar para unirse con las otras dos semillas de otra célula. De modo que esa célula (uva) tiene ya 24 cromosomas, dos de ellos de la pareja 21 y al unirse con otra célula germinal, en otras palabras con otra uva de 23 cromosomas, la nueva célula en el momento de la unión resultara con 47 cromosomas.



En este caso, a partir de ella se originarán todas las demás células del cuerpo del bebé, que poseerán también los 47 cromosomas.

Este es el caso más frecuente en el síndrome de Down. El 95 % de las personas con síndrome de Down poseen esta trisomía simple: 47 cromosomas (semillas) de los que tres completos corresponden al par 21.

# Mosaicismo

En este caso, la célula originaria de la unión de los 23 cromosomas de mamá y los 23 cromosomas de papá se forma de manera normal y posee sus 46 cromosomas. A lo largo de las primeras divisiones de esta célula (uva) y de sus primeras hijas, surge en una de ellas lo mismo que en la trisomía libre.

En una de las uvas hijas de la célula original sucede lo mismo, la no separación de la pareja de cromosomas (semillas) en la pareja 21. Por lo que a partir de ese momento todas las millones de células que deriven de esa célula (uva) tendrán 47 cromosomas. Sin embargo, las otras células que deriven de las células normales serán también normales.



El mosaicismo es solo un porcentaje, es decir no todas las células del cuerpo poseen la trisomía 21. El porcentaje de células trisómicas (con 3 semillas en el par 21) dependerá del momento en el que se presente esta uva diferente a las normales. El mosaicismo aparece en el 1,5 % de los niños con síndrome de Down.

# Translocación

En este caso la persona con síndrome de Down presenta 2 cromosomas (semillas) del par 21 completos más un pedacito de esa semilla pegado a otro cromosoma de otro par (puede ser en cualquier par aunque lo más común es que sea al par 14)

De esta manera, el padre o la madre tienen un cromosoma 14, un cromosoma 14 con un trozo de 21 adherido, y un cromosoma 21: por eso son normales.

Cuando se forman sus óvulos o sus espermatozoides, la pareja 14 se separa: el cromosoma 14 entero irá a una célula, el cromosoma "mixto" (14 + trozo de 21) irá a otra, y el 21 que no tenía pareja irá a una de las dos. De este modo, a algún óvulo o espermatozoide le tocará el tener un cromosoma 14 + trozo de 21, y otro 21 completo, con lo cual ya tiene dos elementos 21; al unirse con la pareja en la concepción, esa pareja aporta su cromosoma 21 normal con lo cual el resultado será 2 cromosomas 21 completos más un trozo del tercero adosado (translocado es el término correcto) al otro cromosoma (p. ej., el 14 de nuestro ejemplo).



En este caso hay más probabilidad de que se repita el síndrome en la familia. Pero papá y mamá esto no es algo que puedas prevenir pues la genética es algo que no podemos controlar así que tranquilos. Todos juntos superaran cualquier obstáculo.