

## LA UAZ CONTRIBUYE A LA DETECCIÓN DEL SÍNDROME DE DOWN EN LA ENTIDAD

La Universidad Autónoma de Zacatecas “Francisco García Salinas” desde hace varios años coadyuva al diagnóstico clínico de la enfermedad genética: Síndrome de Down (SD). Esta significativa labor en beneficio de la salud de los zacatecos, universitarios y público en general, la realiza a través de su laboratorio de Citogenética, ubicado en el edificio de laboratorios del Campus UAZ, Siglo XXI.

En las instalaciones de este laboratorio se atienden alteraciones numéricas y estructurales de los cromosomas, tomando como referente que los seres humanos tenemos 46 cromosomas en el núcleo de cada célula. De tal forma, que al tomar muestras del cariotipo de los pacientes puede detectarse si se encuentran desviaciones de ese número, la presencia de serios disturbios genéticos. Por ejemplo, si se localiza la presencia de 47 cromosomas (un cromosoma extra del par 21) en el análisis del cariotipo de un recién nacido, se tiene el diagnóstico del SD.

En el laboratorio de Citogenética de la UAZ, se atiende a la población en general, sobre todo a pacientes de escasos recursos. Se canalizan pacientes del Hospital de la Mujer, del IMSS, ISSSTE, del Hospital Miguel Hidalgo y del Teletón de Aguascalientes, Aguascalientes. A los pacientes se les brinda servicio integral, evaluación de servicio de genética y si se requiere, de citogenética. Su especialidad es el diagnóstico clínico, pero también puede contribuir a tratar ciertas enfermedades genéticas que antes se consideraban incurables.

### Antecedentes del SD

Ahora bien, ¿cuáles son los antecedentes del SD? En 1838 Étienne Esquirol documenta lo que se considera el primer caso de un niño con esta enfermedad. Dicho especialista le denomina “cretinismo” o “idiocia furfurácea”. Tiempo después, en 1866, P. Martin Duncan aporta más datos al respecto al describir los rasgos típicos del SD: cabeza pequeña, redondeada, ojos achinados, lengua de fuera y lenguaje escaso.

Años más tarde, el médico inglés John Langdon Down, director del asilo para Retrasados Mentales de Earlswood, en Surrey, realiza un estudio esmerado a muchos de sus pacientes, obteniendo como resultado una descripción más acertada del SD. En ese entonces, por el parecido facial de los pacientes con SD con los grupos nómadas del centro de Mongolia, se les llama “mongoles” a los primeros.

Posteriormente, ya adelantado el siglo XX, en 1932 el oftalmólogo neerlandés Petrus Johannes Waardenburg, refiere como posible causa del SD el reparto anormal del material cromosómico. Este descubrimiento se fortalece en 1956, cuando Tjio y Levan demuestran que normalmente existen 46 cromosomas en el núcleo de células del ser humano, y de igual forma por los trabajos de Leujene, Gautier, Turpin y Pat Jacobs, en 1959, que exponen que las personas con SD portan 47 cromosomas.



Como resultado de los hallazgos descritos, en 1965 la Organización Mundial de la Salud (OMS) denomina a la citada enfermedad con el apellido de su descubridor: el médico John Langdon Down.

### Datos significativos

De acuerdo a la especialista Lidia García Esquivel, responsable del laboratorio de Citogenética de la UAZ, y directora de la clínica universitaria, la incidencia del SD, a nivel nacional, se acerca a uno de cada 700 nacimientos (15/10 000), pero el riesgo varía con la edad de la madre.

A mayor edad de ésta, mayor riesgo de concebir a un niño (a) con SD. En madres de 15 a 29 años es de 1 por cada 1500 nacidos vivos; de 30 a 34 años, es de 1 por cada 800; de 35 a 39 es de 1 por cada 385; de 40

44 años es 1 por cada 106 y en madres de 45 años en adelante, es de 1 por cada 30. Siguiendo a la doctora García Esquivel, con frecuencia el cromosoma extra es transmitido en un 85% por el óvulo, y en un 15% por el espermatozoide.

### Problemas típicos

Las alteraciones físicas presentes pueden ser: diástasis (separación) de músculos abdominales; hiperlaxitud ligamentosa e hipotonía (alteraciones aparato locomotor); braquicefalia (cabeza corta); genitales hipotróficos (de menor tamaño); hendidura palpebral; extremidades cortas; oreja redonda, implantada, baja; microdoncia (dientes pequeños); puente nasal deprimido; clinodactilia, quinto dedo (con curvatura); hernia umbilical; cuello corto; braquidactilia (dedos cortos); pliegue palmar

transversal; macroglosia (lengua más grande de lo normal); pliegue epicántico (pliegue en los ojos) y manchas de Brushfield (destellos), en el iris del ojo.

Además de los rasgos físicos anteriormente mencionados, los niños (as) afectados por esta enfermedad, presentan retraso en el crecimiento; posibilidad, en mayor grado a la población normal, de padecer enfermedades del corazón, pulmones y sistemas digestivo y endocrino, respectivamente; infertilidad, en caso de los varones y riesgo en las mujeres, que si pueden concebir, de tener en un 50% niños con SD y también están expuestos a contraer los tipos de leucemia linfoblástica y megacarioblástica.

### Comportamiento

Los niños y jóvenes afectados por esta enfermedad suelen ser cariñosos y sociales, y por tanto muy receptivos a las muestras de afecto, por parte de la familia, maestros y amigos. Su aprendizaje es muy lento, respecto a los niños normales, sin embargo se ha demostrado que su calidad de vida mejora cuando asisten a instituciones especializadas, donde se les enseña a ser independientes hasta cierto grado.

Por otra parte, también se ha encontrado que el arte en general y el deporte, les ayuda a desarrollarse mejor. Por ejemplo, la música y el teatro, estimulan sus habilidades artísticas y por tanto su comunicación con los demás. Y en el deporte, además de la socialización, les ayuda para optimizar su funcionamiento corporal.

De acuerdo a la responsable del laboratorio de Citogenética, los niños y jóvenes con SD requieren de atención especializada, la aceptación de su familia y su medio social para mejorar su existencia en general.

