

El Síndrome de Down por Translocación.

Risco Diaz Ronald.

Docente Escuela de Medicina y obstetricia. UCV.

El síndrome de Down es un trastorno que supone una combinación de defectos congénitos, entre ellos, cierto grado de retraso mental, facciones características y, con frecuencia, defectos cardíacos, mayor cantidad de infecciones, deficiencias visuales y auditivas y otros problemas de salud. La gravedad de estos problemas varía enormemente entre las distintas personas afectadas. El síndrome de Down es uno de los defectos congénitos genéticos más comunes, y afecta a aproximadamente uno de cada 800 a 1.000 bebés. Su causa más común es la presencia de un cromosoma de más. Un cromosoma es la estructura celular que contienen la información genética (los genes).

Según la Sociedad Nacional Estadounidense del Síndrome de Down, en los EE.UU. hay alrededor de 350.000 individuos con síndrome de Down. Si bien varía según la persona y su condición médica, el promedio de vida de los adultos con síndrome de Down es de aproximadamente 55 años.

El síndrome de Down por translocación hace referencia al reordenamiento del material cromosómico. Existen tres cromosomas 21, al igual que en la trisomía 21, pero uno de ellos está adherido a otro cromosoma, en lugar de estar separado. El cromosoma 21 adicional es el que provoca los problemas que constituyen el síndrome de Down. En el síndrome de Down por translocación, el cromosoma 21

adicional puede adherirse al cromosoma 14, o al 13, 15 o 22. En algunos casos, dos cromosomas 21 pueden adherirse uno a otro.

Entre el 3 y el 4 por ciento de los bebés que nacen con síndrome de Down tienen síndrome de Down por translocación. En una habitación con 100 bebés con síndrome de Down, todos los bebés se parecerán entre sí y tendrán características y problemas de salud similares. No será fácil detectar los 3 o 4 que presenten la translocación.

Cada vez que se encuentra una translocación en un niño, se estudian los cromosomas de los padres para determinar si dicha translocación es hereditaria o no. Si uno de los padres presenta un cromosoma por translocación, entonces el médico concluye que el bebé heredó ese cromosoma de su padre. En realidad, el padre tendrá un total de 45 cromosomas en cada célula de su cuerpo, cuyo estado será normal y saludable debido a que aún tienen sólo dos copias de cada cromosoma. Cuando una persona presenta un reordenamiento del material cromosómico, sin material cromosómico extra o ausente, se dice que tiene una "translocación balanceada" o que es un "portador de translocación balanceada".

Los padres con translocaciones balanceadas pueden presentar problemas de fertilidad (problemas para gestar), abortos espontáneos o mayor probabilidad de tener un hijo con problemas de salud. Aunque el



padre puede donar la cantidad adecuada de material genético (23 cromosomas) para lograr el embarazo, corre el riesgo de que este material donado sea demasiado o insuficiente. Esto no puede controlarse ni predecirse. Las probabilidades dependen del tipo de reordenamiento cromosómico y de los cromosomas involucrados. Por ejemplo, si la translocación está entre los cromosomas 14 y 21, las probabilidades de síndrome de Down en el embarazo son de entre un 10 y un 15 por ciento si la madre es la portadora de la translocación, y de entre un 3 y un 5 por ciento si el padre es el portador de la translocación.

Las probabilidades son diferentes para hombres y mujeres debido a que los espermatozoides y los óvulos se producen de manera diferente. La mujer nace con todos los óvulos que tendrá a lo largo de su vida, mientras que el hombre produce espermatozoides nuevos constantemente.

Existe otro factor importante a tener en cuenta cuando se encuentra una translocación en uno de los padres. Los familiares de los padres (hermanos, hermanas) también pueden haber heredado la translocación y, por lo tanto, pueden correr los mismos riesgos en un embarazo. Por estos motivos, se recomienda que las personas con reordenamientos cromosómicos compartan esta información con sus familiares para que estos puedan realizarse los estudios correspondientes.

