



ISSN: 1561-3194

Rev. Ciencias Médicas. Agosto 2008; 12(2):

ARTICULO ORIGINAL

Caracterización biopsicosocial del síndrome de down en San Juan y Martínez, 2008

Biopsychosocial Characterization of the Down's Syndrome in San Juan y Martínez, year 2008

Guillermo Luís Herrera Miranda¹, María Eugenia Fernández Martín², Berkis Martínez Orraca³, Yasmín Morales Piloto⁴.

¹ Dr. Especialista de Segundo Grado en Medicina Interna. Profesor Auxiliar. Policlínico principal de urgencias "Dr. Modesto Gómez Rubio". San Juan y Martínez.

² Dra. Especialista de Primer Grado en MGI. Instructora. Policlínico principal de urgencias "Dr. Modesto Gómez Rubio". San Juan y Martínez.

³ Dra. Especialista de Primer Grado en MGI. Instructora. Policlínico principal de urgencias "Dr. Modesto Gómez Rubio". San Juan y Martínez.

⁴ Dra. Especialista de Primer Grado en MGI. Asistente. Policlínico principal de urgencias "Dr. Modesto Gómez Rubio". San Juan y Martínez.

RESUMEN

Se realizó un estudio longitudinal y descriptivo luego de un análisis del estudio psicosocial realizado en Cuba en el año 2003 sobre discapacidad y retraso mental para la determinación de las causas prenatales que contribuyeron a elevar las tasas de estas en la provincia de Pinar del Río, y específicamente en nuestro territorio; con el objetivo de caracterizar biopsicosocial el Síndrome de Down en San Juan y Martínez en el año 2008. Para ello se revisó la base de datos donde encontramos que existe un predominio del retraso mental, y al analizar las principales causas prenatales nos llama la atención que existe un total de 29 casos con esta discapacidad decidiéndonos a realizar esta investigación. Se trabajó en el ámbito de las familias de pacientes con Síndrome de Down a través de una entrevista que se les realizó al familiar responsable para poder elaborar la caracterización de estos pacientes y su familia y poder saber además que conocimientos tienen estas personas sobre la enfermedad y manejo de los pacientes para su incorporación a la sociedad. Realizamos la caracterización de la familia teniendo en cuenta las variables investigativas seleccionadas. Se demostró que el 79.3% de los pacientes presentan alguna malformación cardíaca, el 72.4% vive en zonas rurales y el 44.8% tiene necesidad de orientación especializada. Los pacientes son preparados para el futuro por sus familiares de forma adecuada. Los datos obtenidos fueron procesados por el método estadístico porcentual y chi cuadrado.

Palabras Clave: Discapacidad, Síndrome De Down/ Prevención, Retraso Mental

ABSTRACT

A longitudinal descriptive study was conducted after analysing the psychosocial study performed in Cuba in year 2003 on disability and mental retardation in order to determine the prenatal causes which contribute to increase the rates in Pinar del Rio province, particularly in our territory and aimed at characterizing the Down's syndrome in San Juan y Martínez in year 2008. Data base showed a prevalence of mental retardation (29 cases). The family was interviewed for being aware of how they manage these patients and how they include them in the society. The characterization of the family was done taking into account the selected variables. It was demonstrated that 79.3% present some cardiac malformations, 72.4% live in rural areas and 44.8% need special orientation. These patients are guided by members of the family properly. Data were processed using the percentage statistical method and the chi-square test.

Key words: Disability, Down's Syndrome/Prevention, Mental Retardation

INTRODUCCIÓN

Gracias a los avances de la medicina, desde hace varios años uno de los objetivos fundamentales en el campo de la salud es prevenir y ayudar a individuos, parejas y familias con determinados trastornos genéticos, dando lugar al desarrollo de la aplicación cada vez más compleja del Asesoramiento Genético (AG), el cual consiste en un proceso de comunicación relacionado con los problemas humanos, asociados con la ocurrencia o riesgo de recurrencia de un desorden genético en una familia.¹

Una de las ramas de la genética humana lo constituye la citogenética, que se encarga del estudio de los cromosomas, tanto de los autosomas como del par sexual. El primer reporte de esta ciencia data del año 1921, cuando Painter expone que las células humanas de varones y hembras tienen cromosomas diferentes, pero en el año 1956 constituyó un logro científico muy relevante el hecho de que Tjio y Levan definieran 46 cromosomas humano.²

En el estudio nacional a personas con retraso mental y otras discapacidades, se destacó el Síndrome Down como la etiología cromosómica más frecuente y la causa genética principal de retraso mental como se reporta en todos los países. Las más de cuatromil novecientas personas que presentan este síndrome, constituye una prevalencia nacional en la población total de 0,043%. Esta causa de retraso mental representa el 3,50% de la población con la enfermedad y el síndrome genético más frecuente en este estudio (22,07%), como se reporta en la literatura.³

El nombre de Síndrome de Down deriva del Doctor John Langdon Down quien la descubrió por primera vez en el Clinical Lecture Reports of the London Hospital, en 1866; sin embargo el doctor Down no podía definir cuál era exactamente su causa y no fue hasta aproximadamente 100 años después, que el Doctor Lejeune, genetista francés y colaboradores descubrieron que este síndrome estaba causado por un problema genético. La prevalencia al nacimiento del Síndrome Down en Cuba, es de 0,078% (7,8 por cada 10 000 nacidos vivos), por debajo de la reportada a nivel mundial (0,14%), para países que no constan con un diagnóstico prenatal del síndrome.^{4,5}

El Síndrome de Down constituye la primera causa de retraso mental congénito de origen genético por una aberración cromosómica, que además se va a encontrar acompañado de signos y características que lo identifiquen. Se presenta en uno de cada 800 nacidos vivos de todas las razas y grupos económicos.⁶

Además de lo anterior debemos tener siempre presente los aspectos éticos y psicológicos para el manejo adecuado de cada situación en particular, actuando o contando con la participación de un equipo multidisciplinario para lograr una valoración integral del paciente, pareja y familia teniendo en cuenta los elementos anteriores del asesoramiento genético.⁷

Basándonos en que en el estudio realizado a personas con retraso mental y otras discapacidades, se destaca la presencia del Síndrome de Down como la etiología cromosómica más frecuente y la causa genética principal de retraso mental y teniendo en cuenta que en nuestro municipio no se han realizado estudios sobre esta entidad es que nos hemos motivado para la realización de esta investigación.

OBJETIVOS:

Generales

1 Caracterizar biopsicosocial el Síndrome de Down en San Juan y Martínez. 2008.

Específicos

- 1 Distribuir la muestra según sexo, grupo etáreo y raza.
- 2 Determinar nivel de escolaridad de la persona responsable del paciente con Síndrome de Down zona geográfica de residencia.
- 3 Identificar las enfermedades más frecuentes que padecen estos pacientes.
- 4 Relacionar condiciones del hogar y la participación en las actividades sociales de su comunidad.
- 5 Identificar las habilidades adquiridas por los pacientes y la necesidad de orientación especializada de los mismos

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un análisis del estudio psicosocial realizado en Cuba en el año 2003 sobre discapacidad y retraso mental para la determinación de las causas prenatales que contribuyeron a elevar las tasas de estas en la provincia de Pinar del Río y específicamente en nuestro territorio. Para ello se revisó la base de datos donde encontramos que existe un predominio del retraso mental y al analizar las principales causas prenatales nos llama la atención que en San Juan y Martínez existen un total de 29 casos con Síndrome de Down.

Se trabajó en el ámbito de las familias de pacientes con Síndrome de Down a través de una entrevista que se le realizó al familiar responsable. Fueron visitado en sus hogares el 100 por ciento de los pacientes en conjunto con la master en asesoramiento genético, donde se confeccionó el árbol genealógico con tres generaciones para detectar otros familiares con Síndrome de Down constatándose que en estas familias solo existe un individuo afectado por la enfermedad, al cual se le realizó un examen físico minucioso encontrando rasgos y características propias de esta entidad.

Realizamos la caracterización de la familia teniendo en cuenta las siguientes variables: edad, raza, enfermedad que padece, nivel escolar, vinculación a centro educacional o laboral, participación en actividades sociales de la comunidad, condiciones del hogar, habilidades adquiridas, necesidades de orientación y conocimientos acerca de la enfermedad y su manejo, etc.

Diseñamos un documento informativo-educativo para lograr una mejor comprensión y aprendizaje de esta enfermedad por parte de la familia a través de una estrategia de intervención. Se utilizó el método estadístico chi cuadrado y valor porcentual.

RESULTADOS

La distribución de los pacientes según grupo de edad y sexo aparece en la tabla 1. Podemos ver que el grupo etáreo mayor representado es el de 16 a 35 años de edad con un total de 13(44.8 %) personas, comprobándose además que el sexo masculino es el que predomina con 17(58.6 %) en relación con las féminas con 12(41.4 %).

Tabla 1. Distribución de los pacientes según grupo de edad y sexo. San Juan y Martínez, 2008.

Edad	Sexo				Total	
	Masculino		Femenino			
	No.	%	No.	%	No.	%
Menor de 15 años	5	17.2	2	6.9	7	24.1
De 16 a 35 años	8	27.6	5	17.2	13	44.8
De 36 a 50 años	4	13.8	4	13.8	8	27.6
Más de 50 años	0	0	1	3.5	1	3.5
Total	17	58.6	12	41.5	29	100

Fuente: Encuesta.

En la tabla 2 se muestran las enfermedades más frecuentes padecidas por los pacientes que sufren esta entidad. Se observa que las valvulopatías representan el mayor porcentaje de afectados con 23(79.3 %), seguida de las infecciones respiratorias con 20(68.9 %) y las enfermedades diarreicas agudas con 15(51.7 %). Resulta significativo además la presencia de enuresis en casi la mitad de ellos con 12 (37.9%)

Tabla 2. Enfermedades más frecuentes padecidas por los pacientes con Síndrome de Down. San Juan y Martínez, 2008.

ENFERMEDADES	No	%
Infección respiratoria aguda	20	68.9
Neumopatía aguda inflamatoria	14	48.3
Malformaciones cardíacas	23	79.3
Otitis aguda	8	27.5
Amigdalitis aguda	8	27.5
Enfermedad diarreica aguda	15	51.7
Enuresis	11	37.9

Fuente: Encuesta.

En la tabla 3 aparecen las habilidades que a lo largo de su vida han adquirido las personas con esta enfermedad pudiendo comprobar que las actividades mejor

aprendidas han sido: ir al baño 29 (100%), hablar 27 (93.1%), calzarse solo 22 (75.9%) y comer solo 18 (62.1%) respectivamente.

Tabla 3. Habilidades adquiridas por los pacientes con Síndrome de Down. San Juan y Martínez. 2008.

HABILIDADES ADQUIRIDAS	No	%
CEPILLARSE LOS DIENTES	17	58.6
HABLAR	27	93.1
CANTAR	9	31.0
IR AL BAÑO	29	100
CALZARSE SOLO	22	75.9
VESTIRSE SOLO	15	51.7
COMER SOLO	18	62.1
PASEOS CORTOS	14	48.3
ESCRIBIR	2	6.9
LEER	3	10.3
LAVAR ALGUNA ROPA	11	37.9
OTROS TRABAJOS SIMPLES	14	48.3

Fuente: Encuesta

En la tabla 4 podemos ver que los principales medios por los que han recibido orientación oportuna han sido el genetista 26 (89.6%), el médico de la familia y el pediatra 20 (68.9%) así como de los maestros 18 (62.1%).

Tabla 4. Medios a través de los cuales han recibido orientación oportuna. San Juan y Martínez, 2008.

MEDIOS	No	%
MEDICO DE LA FAMILIA	20	68.9
ENFERMERA DE LA FAMILIA	15	51.7
PEDIATRA	20	68.9
GENETISTA	26	89.6
PSICÓLOGO	3	10.3
AMIGOS	14	48.3
VECINOS	12	41.4
OTROS FAMILIARES	13	44.8
PERSONAS CON HIJOS S. DOWN	5	17.2
MAESTROS	18	62.1
RADIO Y TELEVISIÓN	15	51.7
OTROS	12	41.4

Fuente: Encuesta.

En la tabla 5 se observa que recibieron apoyo de la comunidad para su educación y cuidado 18 (62.1%) pacientes, sin embargo consideramos que aunque sobrepasa la mitad de ellos es aun insignificante ante la responsabilidad de todos en esta tarea.

Tabla 5. Apoyo de la comunidad para la educación y cuidados del paciente con Síndrome de Down. San Juan y Martínez, 2008.

APOYO	No	%
RECIBIÓ APOYO	18	62.1
NO RECIBIÓ APOYO	6	20.7
ALGUNAS VECES	5	17.2
TOTAL	29	100

Fuente: Encuesta.

DISCUSIÓN DE LOS RESULTADOS

El estudio nacional a personas con retraso mental y otras discapacidades por orientación del Comandante en Jefe concluye en la provincia de Pinar del Río en el año 2003, constituyendo la primera etapa de uno de los programas más sensibles de la Revolución.

En la literatura encontramos una incidencia mayor de enfermedades infecciosas particularmente, problemas respiratorios y otitis media las cuales pueden mejorarse con el desarrollo físico y otros problemas auto inmunes, como la alopecia areata y la tiroiditis que no resultan significativas en el grupo de nuestra investigación.⁸ Los problemas cardiacos son responsables de aproximadamente el 66% de los fallecimientos que se producen en los niños con Síndrome Down, durante el primer año de vida. Aunque clínicamente no se constate un soplo cardiaco, se deberá realizar un ecocardiograma en los primeros meses de vida.

No existe tratamiento, una vez que nace la persona con el síndrome, pero ayudado por la familia y un personal especializado, este individuo puede ser útil a la sociedad. La mejoría en los tratamientos de las enfermedades asociadas al S. Down ha aumentado la esperanza de vida de estos enfermos. Los pacientes con grandes dificultades para el aprendizaje, pueden ser internados en instituciones, pero la mayoría deben vivir en su domicilio, donde desarrollan de forma más completa las habilidades adquiridas. Suelen alcanzar una edad mental de 8 años, y por tanto precisan un entorno protector, pero pueden desarrollar trabajos sencillos en empresas e industrias. También pueden desarrollar labores domésticas. A los padres de los casos ya diagnosticados con la enfermedad, el Asesoramiento Genético está dirigido a la toma de medidas educativas-preventivas como: enseñanzas de hábitos y costumbres, desarrollo de habilidades, autocuidado, y educación especializada.⁹ El desarrollo científico-técnico alcanzado por nuestro país en el campo de la atención a personas con necesidades especiales muestra un constante ascenso, se perfeccionan los métodos de detección, investigación y diagnóstico así como el trabajo educativo, instructivo y terapéutico. La realización de investigaciones en cada municipio y provincia del país teniendo como antecedente los datos de cada región, ha dado inicio de este modo a un nuevo y revolucionario propósito: llevar las investigaciones a todo el país, aplicar de inmediato sus resultados, ampliar el espectro docente del campo de la Genética al personal médico, motivar el deseo de saber y de responder a interrogantes que estas desviaciones del desarrollo proporcionan y cuyas respuestas siempre enriquecen aportando nuevos conocimientos en bien de la calidad de vida de las personas afectadas y prevención de los factores etiológicos responsables de los mismos.¹⁰

Lo más importante en las personas con esta enfermedad es la estimulación precoz del niño y la aceptación por la familia y la sociedad, insistiendo en la necesidad de brindarle amor, comprensión y apoyo para que no se sientan rechazados y puedan adquirir las habilidades necesarias para mejorar su lenguaje, desarrollo psicomotor, etc. es aun insignificante para acertar en el obrar en la vida y en la tarea educativa de los hijos con Síndrome de Down hay que partir siempre de la aceptación del hecho, con el sufrimiento real que conlleva, después comenzar a actuar, con la disposición de dar todo lo mejor de nosotros, para contribuir en lo que podamos al proceso de educación y perfeccionamiento con una actitud integradora.¹¹

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Thompson M, MC Innes R, Willard Huntington F. Genética en Medicina 4ta ed. Barcelona: Mason SA; 1998: 191—217.
2. Rimoin's E. Principles and practice of medical genetics. New York;2006.p.41-62
3. Muller, RF, Your, JD. Genética Médica Emery's.10ma ed. Editorial Marban. Madrid;2002.p.246-248.
4. Milunsky A. Genetic disorders and the fetus: Diagnosis, Prevention and treatment. Plenum Press, New York; 1998.
5. Pilar Póo RG. El Síndrome de Down.Revista Médica Internacional 2005;4(3):34-39.
6. Nelson WE,Vaughan VC, Kay RJ. Tratado de Pediatría.15ed. Barcelona:Salvat;2006.p.391-400
7. Frid C, Drott P, Lundell B. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down. Fundación Catalana Síndrome de Down. 2000;4(3):40.
8. Pueschell Sivf. Clinical aspects of Down Syndrome from Infancy to adulthood.Am J Med Gen. 2005;7:52-56.
9. Harper P. Chromosomal abnormalities. In: Practical Genetic counseling. Fifth ed. Oxford-Boston; 2007.p.56-70.
10. Ferrero ME. Tendencia del Síndrome de Down en Cuba. Su relación con la edad materna y tasa de fecundidad. Revista Cubana de Pediatría. Ciencias Médicas. 1998; 70(3):141. Disponible en:
[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75311998000300002&lng=es.](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75311998000300002&lng=es)
11. López MPM, López PR, Pares VG, Borges YA et al. Reseña Histórica del Síndrome de Down. Revista ADM. 2000; 57(5):193—199.

Recibido: 30 de Mayo de 2008.

Aprobado: 26 de Enero de 2009.

Dr. Guillermo Luís Herrera Miranda. Especialista de Segundo Grado en Medicina Interna. Profesor Auxiliar. Policlínico principal de urgencias "Dr. Modesto Gómez Rubio". San Juan y Martínez. Dirección: Calle Francisco Rivera No 155, San Juan y Martínez. Teléfono: 72794.
E-Mail: guillermol@princesa.pri.sld.