



ARTÍCULO REVISIÓN

Efectos de la enzima cobre zinc superóxido dismutasa en el síndrome de Down

Effects of copper zinc superoxide dismutase enzyme in Down syndrome

Diana Lorena Fiallos-Jordán¹✉^{ORCID}, Anahi Alejandra Marge-Barrera¹^{ORCID}, Marbin Ivo Inca-Bastidas¹^{ORCID}

¹Universidad Regional Autónoma de Los Andes. Ambato, Ecuador.

Recibido: 18 de julio de 2023

Aceptado: 05 de octubre de 2023

Publicado: 20 de diciembre de 2023

Citar como: Fiallos-Jordán DL, Marge-Barrera AA, Inca-Bastida MI Efectos de la enzima cobre zinc superóxido dismutasa en el síndrome de Down. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2023 [citado: fecha de acceso]; 27(S2): e6294. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/6294>

RESUMEN

Esta investigación se realizó con el objetivo de comprender la dinámica bioquímica de la enzima Cu/Zn en pacientes con SD y analizar cómo actúa esta enzima en el metabolismo de estos pacientes, esto mediante textos científicos que abarquen los temas a tratar, basándonos en PubMed y buscador académico Google solar y en bases de datos indexadas y trabajos de los últimos seis años de pacientes con este síndrome, se ha encontrado que las personas con este trastorno tienen niveles más bajos de Cu/Zn-SOD en comparación con los controles. Esto sugiere que la disminución de la actividad de esta enzima podría contribuir a los problemas neurodegenerativos asociados con el SD. Además, se ha observado que las ingestas elevadas de zinc inducen la síntesis intestinal de una proteína que se une al cobre denominada metalotioneína. A partir de los resultados obtenidos se puede concluir que la enzima Cu/Zn si tiene efectos en el síndrome de Down ya que la enzima Cu/Zn superoxidasa dismutasa está relacionada con el Cromosoma 21 el cual da las características especiales de este síndrome al paciente. Además, que se identificó como actúa la enzima Cu/Zn en el SD y de manera directa con otros tipos de patologías, de las cuales se deberá de estar pendiente de este tipo de pacientes, puesto que los síntomas son escasos y para tener un diagnóstico eficaz se es necesario varios análisis.

Palabras Clave: Síndrome de Down, Estrés Oxidativo, Envejecimiento, Deficiencia, Degeneración Hepatolenticular.

ABSTRACT

This research was conducted with the aim of understanding the biochemical dynamics of the Cu/Zn enzyme in patients with DS and to analyze how this enzyme acts in the metabolism of these patients, this through scientific texts covering the topics to be addressed, based on PubMed and Google solar academic search engine and indexed databases and works of the last six years of patients with this syndrome, it has been found that people with this disorder have lower levels of Cu/Zn-SOD compared to controls. This suggests that decreased activity of this enzyme may contribute to the neurodegenerative problems associated with DS. In addition, it has been observed that high zinc intakes induce the intestinal synthesis of a copper-binding protein called metallothionein. From the results obtained it can be concluded that the Cu/Zn enzyme does have effects in Down syndrome since the Cu/Zn superoxide dismutase enzyme is related to Chromosome 21 which gives the special characteristics of this syndrome to the patient. In addition, it was identified how the Cu/Zn enzyme acts in DS and directly with other types of pathologies, which should be monitored in this type of patients, since the symptoms are scarce and to have an effective diagnosis it is necessary to have several analyses.

Keywords: Down Syndrome; Oxidative Stress; Aging; Deficiency; Hepatolenticular Degeneration.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down es una afección genética en la que una persona tiene un cromosoma extra, específicamente una copia adicional del cromosoma 21. Los cromosomas son paquetes de genes que determinan cómo se forma el cuerpo del neonato durante el embarazo y cómo funciona mientras se desarrolla en el vientre materno y después de nacer. El síndrome de Down puede causar problemas mentales y físicos, aunque cada persona con esta afección es diferente.^(1,2,3)

Las posibilidades o porcentaje de tener un bebé con síndrome de Down aumentan según la influencia de la edad de la madre, pueda esta ser de avanzada edad o tratarse de una madre adolescente. A lo largo de los años se ha demostrado que esta afección no tiene cura, no obstante, una atención temprana puede mejorar ciertas habilidades, entre estas atenciones pueden incluirse terapia del lenguaje, física, ocupacional y/o educacional, etc.⁽²⁾

Se ha registrado que incidencia estimada del síndrome de Down en todo el mundo es de entre 1 de cada 1.000 y 1 de cada 1.100 nacidos vivos, pero en Ecuador, la incidencia del síndrome de Down es mayor que la tasa mundial, ocurriendo en 1 de cada 550 nacidos vivos.^(4,5)

El estrés oxidativo es un proceso que se produce en nuestro cuerpo debido a un exceso de radicales libres y a la falta de antioxidantes para contrarrestarlos. Los radicales libres son moléculas inestables que pueden dañar las células y los tejidos del cuerpo. También el estrés oxidativo puede ser causado por factores externos como la contaminación, El Tabaco, el alcohol, la radiación y los productos químicos, además puede ser causado por factores internos como el metabolismo normal del cuerpo y la inflamación.⁽⁶⁾

El estrés oxidativo puede afectar a todos nuestros procesos orgánicos, incluyendo el envejecimiento. Si no ponemos de nuestra parte, la di homeostasis es más severa y el estrés oxidativo más abundante y dañino. El aumento de los radicales libres y del oxígeno en nuestro cuerpo da lugar a que nuestras células se oxiden, afectando a sus funciones.⁽⁷⁾

Es muy importante detectar tempranamente el estrés oxidativo para evitar que desemboque en enfermedades graves como pueden ser el cáncer, la diabetes o la hipertensión. Si estás preocupado y has notado alguno de los síntomas mencionados anteriormente te recomendamos que salgas de dudas cuanto antes y te realices el test de nivel de estrés oxidativo. Esta prueba se realiza a través de una muestra de orina que mandamos a tu propio domicilio y los resultados son casi inmediatos.⁽⁸⁾

La deficiencia de zinc es un problema global que afecta a aproximadamente a un tercio de la población mundial, principalmente en los países en desarrollo, las Zonas rurales y las personas más pobres. La falta de zinc además puede causar una Serie de Problemas de Salud, como pérdida del apetito, diarrea, pérdida del cabello y alteraciones en el sentido del gusto y el olfato. Además, la deficiencia de zinc puede aumentar el riesgo de padecer enfermedades infecciosas y complicaciones en enfermedades intestinales inflamatorias como la enfermedad celiaca y la enfermedad de Crohn.⁽⁹⁾

El zinc es importante para el crecimiento y la división celular. Se requiere durante el desarrollo fetal, la infancia y la niñez. Los suplementos con zinc durante el embarazo reducen la probabilidad de un parto prematuro, así como las enfermedades y la mortalidad infantil. Además, que el zinc también bloquea la replicación de los virus y desempeña un papel en la cicatrización de heridas y la reparación de tejidos. Mantener un nivel constante de zinc es necesario para que tu cuerpo funcione correctamente ya que impulsa muchas reacciones metabólicas.⁽¹⁰⁾

La deficiencia de cinc es más frecuente en las personas mayores que viven en instituciones o están confinadas en casa, además se ha observado una mayor prevalencia entre niños con anemia falciforme o trastornos por consumo excesivo de alcohol. Se sabe también que el diagnóstico del déficit se realiza mediante análisis sanguíneos o urinarios para medir los niveles séricos del mineral.⁽¹¹⁾

El zinc es un mineral esencial para el cuerpo humano, pero consumir demasiado zinc puede ser perjudicial. Los signos de un exceso de zinc incluyen náuseas, Mareos, dolores de cabeza, malestar estomacal, vómitos y pérdida del apetito. El consumo excesivo y prolongado de zinc puede afectar el sistema inmunitario y bajar los niveles de colesterol "bueno" (HDL) y de cobre. Tomar dosis muy altas de suplementos de zinc puede hacer que su cuerpo no absorba suficiente magnesio.⁽¹²⁾

Se sabe que la intoxicación generada por un exceso de zinc puede causar dolor de estómago, diarrea, síntomas similares a la gripe y bajada del sistema inmunológico. También puede inhibir la función inmune del cuerpo, lo que hace que las personas sean más propensas a infecciones y enfermedades.⁽¹³⁾

Aunque no se han visto casos conocidos de envenenamiento por este mineral ya que se encuentra naturalmente en los alimentos, el envenenamiento por zinc puede ocurrir a partir de suplementos dietéticos o la ingestión accidental de productos domésticos que contienen zinc. También se encuentran altas cantidades en algunas cremas adhesivas para dentaduras postizas. Si una persona ha ingerido una cantidad tóxica de zinc debe buscar atención médica para tratar la toxicidad del mineral y prevenir futuras complicaciones.⁽¹⁴⁾

El cobre es un elemento presente en nuestro cuerpo, cabe recalcar en esta en mayor cantidad situado en el hígado, huesos y músculos. Sin embargo, el cobre se encuentre en todo el cuerpo humano. El cobre forma parte de muchas enzimas importantes que cumplen diferentes funciones como es la producción de energía, formación de glóbulos rojos y no podemos dejar de lado su función como antioxidante. Por ello la carencia de cobre de cobre no tiene alto índice en personas sanas sin embargo en niños prematuros es alta.⁽¹⁵⁾

Los niños con diversos problemas en su salud o herencia de problemas genéticos tienen mayor probabilidad de tener problemas localizados en sus huesos, músculos e hígado. Algunos de los síntomas más grandes de la falta de este bioelemento es la fatiga, debilidad causada por la baja de glóbulos rojos por otro lado esto con lleva a un mayor riesgo de infecciones por una la disminución de glóbulos blancos. En otros casos tan afecta de una manera u otra al daño de las neuronas junto con esto la coordinación también se ve afectada.⁽¹⁶⁾

El ingerir grandes cantidades de cobre también puede generar diversas enfermedades, el ingerir agua potable el cual tiene grandes cantidades de cobre. Los síntomas más visibles son los siguientes: el vómito, náuseas, dolor abdominal o diarrea llegando así a dañar nuestro organismo especial a nuestros riñones e hígado. Una actividad como el inhalar polvos o aerosoles de cobre irritan las fosas nasales y garganta causando fuertes dolores de cabeza y aquellas personas que ingerido pueden tener graves enfermedades o hasta la muerte.⁽¹⁷⁾

Es importante reconocer que este elemento es muy importante para el desarrollo de los bebés y niños el cual se puede encontrar en la leche materna, con ello los bebés y niños se evitan que tengan síntomas similares a los de un adulto cuando estén expuestos a grandes cantidades de cobre en el aire, alimentos y agua. Las enfermedades que se desarrollan por el incremento de este elemento se pueden diagnosticar entre los cinco a 35 años cuando el cobre no se elimina correctamente del cuerpo puede llegar al nivel de poner en riesgo la vida de la persona que lo tiene.⁽¹⁸⁾

Una de las enfermedades que causa esto es la hepatolenticular la cual es degenerativa progresiva afectando en gran magnitud al metabolismo del cobre, este síndrome fue descubierto por el neurólogo Samuel Alexander Kinner quien lo describió por primera vez en 1992. La cual después de 40 años que se estableciera como una enfermedad autosómica recesiva. Años después fue caracterizada por el gen ATP7B como principal causante de la enfermedad. Esta enfermedad tiene una prevalencia de 1 cada 30.000 personas.⁽¹⁹⁾

El cobre es eliminado a través de las evasiones intestinales y de la orina. El cobre es liberado por el hígado que no es necesario para el cuerpo por la vesícula biliar que libera la bilis un líquido que se conduce en dirección a conducto colédoco y llega específicamente al intestino delgado y es liberado directamente al torrente sanguíneo el cual es dañino para lo que riñones y ojos, este padecimiento es reconocido en análisis sanguíneos y también en los ojos por una fina capa de color amarillo en la pupila.⁽²⁰⁾

los pacientes con síndrome de Down tienen mayor complicación en la eliminación de cobre, esta función la cumple el hígado, este elemento es parte del organismo peor es importante que sus cantidades se mantengan en cantidades esenciales para evitar problemas futuros en el cuerpo humano como puede ser un potencial toxico. Por ello las células se defienden neutralizando mediante la unión de proteínas y otros componentes intracelulares produciendo que el mecanismo de defensa falla y genera daños a los tejidos.⁽²¹⁾

OBJETIVOS

Objetivo general

- Definir la relación del exceso de la enzima Cu/Zn con las diferentes patologías que puede causar en pacientes con síndrome de Down.

Objetivos específicos

- Comprender la dinámica bioquímica de la enzima Cu/Zn en pacientes con síndrome de Down.
- Analizar cómo actúa de la enzima Cu/Zn en el metabolismo en pacientes con síndrome de Down.

MÉTODOS

En esta investigación ello se llevó a cabo un análisis de textos científicos que abarquen temas sobre la influencia de la enzima Cu/Zn en pacientes con síndrome de Down basándonos en PubMed y buscador académico Google solar y en bases de datos indexadas y trabajos de los últimos seis años como es Scopus se revisarán solamente artículos, libros y tesis de doctorados para que la información de esta investigación sea realmente clara y veras. Para ellos los autores de esta investigación realizaron inicialmente la lectura inicial con el de redactar todo de manera clara verificando que no exista información duplicada.

RESULTADOS

Como ya se sabe el síndrome de Down es una afección genética en la que una persona tiene un cromosoma extra, específicamente una copia adicional total o parcial del cromosoma 21, el cual puede causar retraso mental, problemas de aprendizaje y ciertos rasgos físicos distintivos.⁽¹⁾

El estrés oxidativo es un proceso que se produce en el cuerpo cuando hay demasiadas moléculas inestables llamadas radicales libres y no hay suficientes antioxidantes para neutralizarlos. Esto puede causar daño celular y se ha relacionado con el envejecimiento y diversas enfermedades. El estrés oxidativo es causado por un desequilibrio entre la producción de especies reactivas del oxígeno y la capacidad de un sistema biológico de desintoxicar los productos intermedios o reparar los daños resultantes.⁽⁷⁾

El síndrome de Down (SD) es una enfermedad genética que se caracteriza por la cronicidad y gravedad de las anomalías, incluyendo discapacidad intelectual y trastornos del sistema inmunológico y endocrino. Se ha sugerido que la principal fuente de estrés oxidativo en pacientes con SD es la producción excesiva de peróxido de hidrógeno (H₂O₂) por la acción de la Cu,Zn-superóxido dismutasa (Cu,Zn-SOD).⁽²²⁾

El estrés oxidativo forma parte fundamental del SD. La producción excesiva de H₂O₂ por la acción de Cu, Zn -SOD es una fuente importante de estrés oxidativo en pacientes con SD. Los efectos beneficiosos del ejercicio en el SD son conocidos, pero los efectos específicos sobre los parámetros relacionados con el estrés oxidativo son poco estudiados. Además, los niveles elevados de Aβ pueden tener un impacto significativo en la patogenia del SD.⁽²²⁾

La deficiencia de zinc es un problema global que afecta a aproximadamente un tercio de la población mundial, principalmente en países en desarrollo, áreas rurales y las personas más pobres, esta se define como una cantidad insuficiente de zinc para satisfacer las necesidades del cuerpo o como un nivel sérico de zinc por debajo del rango normal. Los síntomas incluyen pérdida del sentido del gusto y el tacto, pérdida de cabello, uñas frágiles y falta de apetito. Es posible aumentar el consumo de zinc a través de la dieta para prevenir estos síntomas.^(9,11)

Por otro lado también se sabe el exceso de zinc puede tener efectos negativos en la salud, mostrando síntomas que incluyen náuseas, mareos, dolores de cabeza, malestar estomacal, vómitos y pérdida del apetito. El consumo prolongado y excesivo de zinc también puede afectar el sistema inmunológico y reducir los niveles de colesterol "bueno" (HDL) y cobre. Además, el exceso de zinc puede causar síntomas similares a la gripe, dolor abdominal y diarrea. Si se sospecha que se ha consumido una cantidad tóxica de zinc, es importante buscar atención médica inmediata.^(12,14)

El zinc juega un papel central en el sistema inmunológico y se ha encontrado que se reduce significativamente en personas con síndrome de Down. La deficiencia marginal de zinc se puede corregir con suplementos nutricionales moderados de zinc. La suplementación con zinc también puede aumentar el número absoluto de linfocitos T circulantes.^(23,24)

La deficiencia de zinc está relacionada con la desnutrición, y es importante tener en cuenta que los niveles séricos disminuyen a partir de los cinco años. Es poco probable que la ingesta dietética inadecuada de zinc cause deficiencia severa de zinc en individuos sin ningún trastorno genético, malabsorción de zinc o condiciones de mayor pérdida de zinc, como quemaduras graves o diarrea prolongada. Sin embargo, las estimaciones basadas en el suministro nacional de alimentos indican que la ingesta dietética de zinc es probablemente inadecuada en la mayoría de los países de ingresos bajos y medios, especialmente en el sur del Sahara. África y Asia meridional.⁽²⁵⁾

Existe una relación entre la deficiencia de zinc y el síndrome de Down. El zinc juega un papel esencial en el sistema inmunológico, y su deficiencia puede corregirse con suplementos nutricionales moderados. Además, que estudios han demostrado que la ingesta de zinc puede mejorar los síntomas del síndrome de Down.⁽²⁶⁾

La Organización Mundial de la Salud (OMS) y el Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia (UNICEF) recomiendan suplementar a los niños pequeños con 10 a 20 mg/día de zinc como parte del tratamiento para los episodios diarreicos agudos y prevenir episodios adicionales en los dos o tres meses siguientes. Además, que estudios recientes han demostrado que el ejercicio regular puede ayudar a reducir el estrés oxidativo en personas con síndrome de Down, lo que podría contribuir a mejorar la salud general.⁽²⁷⁾

Para mejorar la ingesta de zinc, se recomienda consumir alimentos ricos en este mineral como carnes rojas, aves y pescado, nueces, granos enteros, legumbres y levadura. Algunas fuentes alimentarias ricas en zinc incluyen ternera, ostras, chocolate negro, germen de trigo y cereal fortificado. La ingesta diaria recomendada (IDR) de zinc varía según el género y grupo de edad. Por ejemplo, adultos mayores de 19 años deben consumir 11 mg/día mientras que mujeres embarazadas mayores de 19 años deben consumir 11 mg/día.⁽²⁷⁾

En el caso de personas con el síndrome de Down debe tener una alimentación totalmente fundamental para su estado de salud, la obesidad es un problema que afecta a todo tipo de personas incluyendo a personas con síndrome de Down. Siendo así la comida el central de la vida en las personas. Sin embargo, en nivel de grasa cambia según la edad, el sexo, el grupo étnico y el ejercicio físico que pueda realizar. Cuando existe un exceso de grasa contribuye a padecer problemas en el metabolismo en la población.⁽²⁸⁾

Por ello el alto consumo de estos alimentos (ostras, mariscos, legumbres, nueces, papas y viseras) también los alimentos como son las frutas deshidratadas, como ciruelas, cacao y la pimienta negra incrementan la cantidad de cobre en el organismo sin embargo en trastorno que produce el exceso de cobre en el cuerpo, este tipo de enfermedades se da más en el sexo masculino el cual se debe tener un debido control con los niveles de cobre en su dieta debido a que el hígado es el principal órgano en sufrir daños. Este problema también puede ser hereditario desde el padre.⁽²⁹⁾

En el caso de ser hereditario esta enfermedad es poco frecuente el cual afecta 1 cada 30.000 personas. Ya que cuando los padres son portadores el porcentaje de que el niño tenga este problema es del 25 % durante el embarazo. El cual en el caso de los pacientes con síndrome de Down es de un 3,5 %. sin embargo, es importante mencionar que este problema no es visible durante el embarazo, pero el síndrome de Down es conocido como un problema congénito el cual puede llevar a un aborto voluntario aun cuando el problema de hepatolenticular es visible al nacimiento.⁽³⁰⁾

La mayoría de las personas que padecen este problema son personas de Europa oriental, Sicilia y con el sur de Italia aun que todos los grupos son probables a tener este tipo de problemas en su metabolismo. Los síntomas son notorios en los niños a partir de los cuatro años. pero no solo puede afectar un órgano sino puede desencadenar más organismos y funcionales. Durante el periodo neonatal a todos los pacientes se les realiza diversos análisis para saber si tiene algún problema o malformación congénita que afecte a su desarrollo y ahí se puede encontrar este problema mediante un análisis de sangre.⁽³¹⁾

Tabla 1. Prueba química sanguínea

	Factor de conversión	S. internacional
Cobre	01574	Umol/ L

Es importante también tomar muy en cuenta algunos de la de las complicaciones al ingerir igual una cantidad baja de cobre en la dieta, en pacientes con síndrome de Down se ha encontrado que los niños no tienen mucha facilidad a contraer alergias por el consumo de diversos alimentos, la mayoría de las personas que tiene este problema de alergias no se debe a un alimento en sí. Sin embargo, el frío es uno de los que tiene mayor porcentaje debido a otros antecedentes, por ello se debe mantener una dieta sana y equilibrada para que todos los niveles se mantengan correctamente.^(32,33)

A los pacientes con síndrome de Down se les debe dar todo tipo de alimentos sin ningún problema debido a que ellos pueden comer de todo, es importante que el médico tenga controles de manera frecuente debido a que la dieta puede cambiar dependiendo de si tiene alguna enfermedad.⁽³⁴⁾

Los alimentos que deben ser consumidos con frecuencia por la población son todo tipo de verduras y hortalizas con una cantidad importante de proteínas y minerales, pero en el caso de hepatolenticular evitar el consumo excesivo de alimentos ricos en cobre como son: los mariscos (calamar, atún, langostas, Salmon y sardina).⁽³⁵⁾

Para poder llevar un debido control el cuerpo y mejorar el estado de salud cuando presenta un cuadro de hepatolenticular es importante la disminución del consumo de proteína animal la cual evita el nivel de acumulación de tóxicos en el cuerpo. evitar todo tipo de mariscos crudos. Es importante mencionar que la automedicación no es recomendada en general, pero para evitar problemas grandes en cuanto al hepatolenticular se necesita de diversos estudios importantes para conocer sobre ello, el consumo de sal debe ser limitada de igual manera evitando así empeorar la acumulación del cobre.⁽³⁶⁾

Para ello después de una investigación de cómo afecta el hepatolenticular en el cuerpo humano y de manera especial en pacientes con síndrome de Down los cuales en casos específicos no pueden comer algún tipo de alimentos que contenga gran cantidad de cobre como los alimentos ya mencionados se ha llegado a una contribución de una dieta saludable.

Tabla 2. Alimentos que se pueden consumir en una semana e manera balanceada

	DESAYUNO	ALMUERZO	CENA
LUNES	Pan, te y manzana	Fideos, ensalada y lomo	Te con tostada
MARTES	Tortillas de avena con fresas y te	Papas, ensalada y pollo	Fruta picada
MIÉRCOLES	Pan, clara de huevo y te	Arroz, ensalada, Pescado blanco	Crema de brócoli
JUEVES	Clara de huevo y taza de frutas	Yuca, ensalada y pollo	Salteado de verduras
VIERNES	Tostada de manzana y te	Verde, ensalada y filete de pescado	Te con tostadas
SABADO	Galletas, te y plátano	Fideos, ensalada y conejo	Crema de tomate
DOMINGO	Clara de huevo, rodaja de pan y te	Papas, ensalada y pavo	fruta picada

El comer de manera saludable en las cantidades necesarias para nuestro cuerpo es una manera de cuidar la salud, aun cuando es de conocimiento público el padecimiento del hepatolenticular es poco frecuente en pacientes con síndrome de Down aun que cuando se encuentra este padecimiento en este tipo de padecimientos debe dar una dieta con una cantidad esencial de cobre y Zinc, también se debe tomar en cuenta cuando si la alimentación debe sujetarse a otras patologías.^(37,38)

DISCUSIÓN

En esta investigación se revelo que la mayoría o al menos un porcentaje significativo de todos los pacientes que padecen el Síndrome de Down tienen madres las cuales muestran un rango de edad especial, madres adolescentes (13 a 19 años) y madres de avanzada edad (45 a 55 años), este siendo uno de los muchos factores o causas de este síndrome.⁽⁴⁾

Este estudio discute el papel del estrés oxidativo en la etiopatogenia del síndrome de Down y cómo puede originar alteraciones celulares. También se mencionan los biomarcadores de estrés oxidativo y su evaluación en pacientes con síndrome de Down. Además, se ha publicado que las personas con síndrome de Down presentan un daño oxidativo mayor que en La Población General.⁽⁶⁾

En este estudio se llevó a cabo el estudio de siete pacientes que tenían ese diagnóstico el cual nos deja como resultado que los síntomas y los signos de esta enfermedad son escasos o ausentes y que puede anteceder a los neurológicos, en este momento es importante recalcar que la medicina y la tecnología avanza en gran magnitud y aun cuando estamos de acuerdo que los síntomas no son tan notorios es necesario que nunca se descarte esta enfermedad durante un examen físico y las características nos indiquen de esta enfermedad aun cuando no es frecuente.⁽³⁹⁾

En esta investigación se pudo ver de diferentes maneras a pacientes con esta patología la cual en jóvenes y niños actúa de manera silenciosa y que lo primordial es un diagnóstico que se enfoque en alteraciones metabólicas y endocrinas lo cual ayuden a llegar de manera rápida y clara al diagnóstico por ello esto va de la mano con esta investigación la cual nos menciona que aun cuando es poco frecuente el cuidado de la salud con una buena alimentación es importante juntamente con controles y más con un paciente con síndrome de Down.⁽⁴⁰⁾

CONCLUSIONES

En la presente investigación se define la relación de la enzima Cu/Zn, tiene la función de desintoxicar el cuerpo, cuando esta enzima no cumple su función genera una acumulación de cobre en el cuerpo. En pacientes con síndrome de Down esta enfermedad es poco frecuente con el 1 % de casos en estos pacientes debido al cromosoma 21 que se ha mencionado que genera problemas con el estrés oxidativo desencadenado a hepatolenticular y problemas en el sistema inmunológico. Se encontró pocos estudios que nos mencionan patologías en relación con la enzima Cu/Zn ya que es poco frecuente en este tipo de pacientes las patologías más importantes son la hepatolenticular y problemas en el sistema inmunológico como es el retardo en el crecimiento.

Con respecto a la dinamina química que esta enzima tiene en pacientes con síndrome de Down, la super oxidasa dismutasa tiene un átomo de cobre y uno de zinc, el zinc le da un grado de estabilidad a la proteína, el cobre tiene una función catalítica es decir el átomo metálico es el que lleva a cabo la dismutación de los radicales superóxidos en peróxidos de hidrógeno y oxígeno juntamente con el zinc el cual es importante para el sistema inmunológico de los pacientes participando en la división y crecimiento celular, metabolismo de los carbohidratos y en la cicatrización.

Por otro lado, esta enzima actúa cuando un radical altamente reactivo cambia a una forma menos reactiva dándose en la respiración y la molécula de oxígeno reduce las moléculas de agua a dos la cual aceptan cuatro electrones. En pacientes con síndrome de Down el mecanismo no funciona de la misma manera ya que cuando no cambia el reactivo activo no cambia a su forma menos activa generando hepatolenticular porque disminuye la cantidad de antioxidantes intracelulares.

Es necesario que este tipo de enfermedades se hagan más visibles dentro de las investigaciones médicas para tener un diagnóstico rápido y claro con un tratamiento para pacientes con síndrome de Down.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. El Síndrome de Down: Trisomía 21 [Internet]. American Pregnancy Association; 2020 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://americanpregnancy.org/es/healthy-pregnancy/birth-defects/down-syndrome/>
2. CDC. Información sobre el síndrome de Down [Internet]. Centers for Disease Control and Prevention; 2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/downsyndrome.html>
3. Síndrome de Down. Diagnóstico y Tratamiento [Internet]. MayoClinic.org; 2018 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977>
4. United Nations. Día Mundial del Síndrome de Down 21 de Marzo. Naciones Unidas. [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.un.org/es/observances/down-syndrome-day>
5. La tasa de síndrome de Down en Ecuador es mayor que el promedio mundial [Internet]. Edición Médica; 2019 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.edicionmedica.ec/secciones/salud-publica/la-tasa-de-sindrome-de-down-en-ecuador-es-mayor-que-el-promedio-mundial-93840>
6. Viada Pupo E, Rivas Vazquez D, Díaz Rojas PA, Gómez Robles L, et al. Antropometría del oído externo de niños hipoacúsicos. CCM [Internet]. 2021 [citado 18/03/2023]; 25(1). Disponible en: <https://www.mediagraphic.com/pdfs/correo/ccm-2021/ccm211d.pdf>
7. BBC News Mundo. Qué es el estrés oxidativo y cómo afecta al envejecimiento. BBC [Internet]; 2021 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.bbc.com/mundo/noticias-56639071>
8. PentaLabNx. Estrés Oxidativo - Causas, Síntomas y Detección. Penta Análisis Clínicos [Internet]; 2020 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://pentalaboratorio.com/analisis-clinicos-online/estres-oxidativo/>
9. Restrepo Caro C. La deficiencia de zinc: un problema global que afecta la salud y el desarrollo cognitivo. ALAN [Internet]. 2016 [citado 18/03/2023]; 66(3): 165-175. Disponible en: https://ve.scielo.org/scielo.php?pid=S0004-06222016000300002&script=sci_abstract&tlng=es
10. ¿Cómo puedes reconocer una deficiencia de zinc? Estas son las mejores formas de agregar más a tu dieta [Internet]. Business Insider México; 2020 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://businessinsider.mx/deficiencia-zinc-como-subsanar-sintomas-signos-alimentos-dieta/>
11. Johnson LE. Carencia de cinc [Internet]. Manual Merck versión para el público general; 2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.merckmanuals.com/es-us/hogar/trastornos-nutricionales/minerales/carencia-de-cinc>
12. Zinc [Internet]. Health Information; 2022 [citado 16/03/2023]. Disponible en: <https://ods.od.nih.gov/factsheets/Zinc-DatosEnEspañol/>

13. Marivi. 6 síntomas de que tu organismo tiene demasiado zinc [Internet]. Entrenamiento. Entrenamiento.com; 2018 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.entrenamiento.com/salud/sintomas-tu-organismo-tiene-demasiado-zinc/>
14. Montagu J. Siete signos y síntomas de sobredosis de zinc [Internet]. Alimento; 2022 [citado 18/03/2023]. Disponible en: https://www.alimento.elconfidencial.com/bienestar/2022-11-23/siete-signos-y-sintomas-de-sobredosis-de-zinc_3523258/
15. Johnson LE. Carencia de cobre [Internet]. Manual MSD versión para público general; 2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es-ec/hogar/trastornos-nutricionales/minerales/carencia-de-cobre>
16. Johnson LE. Deficiencia de cobre [Internet]. Manual MSD versión para profesionales; 2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es/professional/trastornos-nutricionales/deficiencia-e-intoxicaci%C3%B3n-por-minerales/deficiencia-de-cobre>
17. ToxFAQsTM: Cobre (Copper). ATSDR [Internet]; 2022 [citado 18/03/2023]. Disponible en: https://www.atsdr.cdc.gov/es/toxfaqs/es_tfacts132.html
18. Enfermedad de Wilson [Internet]. MayoClinic.org; 2022 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/wilsons-disease/symptoms-causes/syc-20353251>
19. Vidal Garcia C. Bases moleculares de la enfermedad de Wilson y enfermedades Wilson-like[Internet]. UNIVERSITAT POLITÈCNICA DE VALÈNCIA; 2022. [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://riunet.upv.es/bitstream/handle/10251/183924/Vidal%20-%20Bases%20moleculares%20de%20la%20enfermedad%20de%20Wilson%20y%20enfermedades%20Wilson-like.pdf?sequence=3>
20. Cobre total (en sangre). [Internet] UCSan Diego Health;2022 [citado 18/03/2023]. Disponible en: https://myhealth.ucsd.edu/Spanish/TestsProcedures/167,total_copper_blood_ES
21. Enfermedad de Wilson. CuidatePlus[Internet]; 2021 [citado 17/03/2023]. Disponible en: <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/raras/enfermedad-de-wilson.html>
22. Castillo Angulo C. Estrés oxidativo en el síndrome Down[Internet]. TERAPEÍA; 2020[citado 17/03/2023]: 111-140 <https://riucv.ucv.es/bitstream/handle/20.500.12466/1290/742-Texto%20del%20art%C3%ADculo-2917-1-10-20201027.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
23. Romano C, Pettinato R, Ragusa L, Barone C, Alberti A, Failla P. Is there a relationship between zinc and the peculiar comorbidities of Down syndrome? Downs Syndr Res Pract [Internet].2002 [citado 18/03/2023]; 8(1):25-8. Disponible en: <https://cdn.dseonline.app/pubs/a/reports-126.pdf>
24. Franceschi C, Chiricolo M, Licastro F, Zannotti M, Masi M, Mocchegiani E, et al. Oral zinc supplementation in Down's syndrome: restoration of thymic endocrine activity and of some immune defects. J Intellect Disabil Res [Internet]. 2008 [citado 18/03/2023]; 32(3):169-81. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2971113/>

25. Muñoz-López F, Corretger JM. Síndrome de Down: valoración de la inmunidad. Rev Med Int Síndr Down [Internet]. 2015 [citado 18/03/2023]; 19(1): 8. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-internacional-sobre-el-306-pdf-X1138207415187892>
26. Zinc [Internet]. Medlineplus.gov.; 2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/druginfo/natural/982.html>
27. Zinc [Internet]. Linus Pauling Institute; 2014 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://lpi.oregonstate.edu/es/mic/minerales/zinc>
28. La alimentación saludable para niños con Síndrome de Down [Internet]. DownTV; 2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.fen.org.es/blog/la-alimentacion-en-el-sindrome-de-down/>
29. Cobre en la dieta [Internet]. Medlineplus.gov; 2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002419.htm>
30. Flórez J. El síndrome de Down: aspectos biomédicos, psicológicos y educativos [Internet]. Down21.org. [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.down21.org/profesional/2125-el-sindrome-de-down-aspectos-biomedicos-psicologicos-y-educativos.html>
31. Sánchez-Carpintero Abad R. Síndrome de Down [Internet]. Clínica Universidad Navarra; 2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/enfermedades/sindrome-down>
32. Pérez Valdés N, Carbonell Meneses JT, Pérez González Y, Escobar Carmona E, Zaballa Martínez de Aparicio CG. Valores de laboratorio clínico y test especiales de referencia en recién nacidos. Gac méd espirit [Internet]. 2009 [citado 18/03/2023];11(Supl 1). Disponible en: <https://revgmespirituana.sld.cu/index.php/gme/article/view/859>
33. Muñoz López F. Pediatría, síndrome de Down y patología alérgica. Rev médica int sobre Síndr Down [Internet]. 2011 [citado 18/03/2023]; 15(1): 8–13. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-internacional-sobre-el-306-articulo-pediatria-sindrome-down-patologia-alergica-S1138207411700033>
34. La alimentación en el síndrome de Down [Internet]. BioEco Actual;2021 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://www.bioecoactual.com/2021/10/03/alimentacion-sindrome-down/>
35. García FM. 8 alimentos con alto contenido de cobre [Internet]. MejorconSalud. 2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://mejorconsalud.as.com/8-alimentos-alto-contenido-cobre/>
36. Dieta para la enfermedad hepática [Internet]. Medlineplus.gov. [citado 18/03/2023]; 2023. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002441.htm>
37. Dieta para la enfermedad hepática. MedlinePlus [Internet];2023 [citado 18/03/2023]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002441.htm>

38. Guerrero G, Paola E, Domínguez L, Elizabeth C, Cobos O, Fernando D, et al. Enfermedad de Wilson: reporte de caso. Rev Facultad de Ciencias Médicas Universidad de Cuenca[Internet]. 2019 [citado 18/03/2023]; 37(3): 53-62 Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2020/06/1100437/6-reporte-de-caso-enfermedad-de-wilson.pdf>
39. García-Tigera J, García-Ortega J, Bientz-Saap J, Ibarra-Sánchez E. Degeneración hepatolenticular (enfermedad de Wilson). Estudio de 7 casos. Revista Cubana de Medicina [Internet]. 2020 [citado 18/03/2023]; 19 (2). Disponible en: <https://revmedicina.sld.cu/index.php/med/article/view/1494>
40. Castano O, Gomez DM, Ocampo JM, Casanova ME. Degeneración hepatolenticular: a propósito de tres casos. *Iatreia* [online]. 2017[citado 18/03/2023]; 30(4): 436-442. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.v30n4a07>