

# 21

## ENSEÑANZA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN Y SUS PARTICULARIDADES, APLICACIÓN DE REPORTE DE CASO CLÍNICO

### TEACHING ABOUT DOWN SYNDROME AND ITS PARTICULARITIES, APPLICATION OF A CLINICAL CASE REPORT

Rosita Elizabeth del Carmen Olivo Torres<sup>1</sup>

E-mail: [ua.rositaolivo@uniandes.edu.ec](mailto:ua.rositaolivo@uniandes.edu.ec)

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6474-141X>

Melany Yamilex Reascos Chalacán<sup>1</sup>

E-mail: [melanyrc97@uniandes.edu.ec](mailto:melanyrc97@uniandes.edu.ec)

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-1571-9876>

Mauricio Fernando Enríquez Grijalva<sup>1</sup>

E-mail: [ma.mauriciofeg83@uniandes.edu.ec](mailto:ma.mauriciofeg83@uniandes.edu.ec)

ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-9200-1305>

<sup>1</sup> Universidad Regional Autónoma de Los Andes Ambato. Ecuador.

#### Cita sugerida (APA, séptima edición)

Olivo Torres, R. E. C. del., Reascos Chalacán, M. Y., & Enríquez Grijalva, M. F. (2023). Enseñanza sobre el Síndrome de Down y sus particularidades, aplicación de reporte de caso clínico. *Revista Conrado*, 19(92), 178-186.

#### RESUMEN

Ecuador posee una incidencia de 1 cada 550 bebés que nacen con Síndrome de Down, el cual se conoce como un trastorno genético que afecta al desarrollo del individuo que lo padece, por lo que atender a una adecuada preparación de sus profesionales de la salud, es una tarea importante. La formación de médicos altamente preparados comienza en la universidad y la incorporación de la realidad práctica contribuye a este fin. El objetivo de la investigación es diagnosticar el impacto del estudio de caso sobre el Síndrome de Down, en la enseñanza sobre el tema en los estudiantes de 4to año de medicina de UNIANDES. Para ello se emplearon métodos teóricos y empíricos, entre los que se encuentra la revisión bibliográfica y la entrevista. Como resultado se obtuvo el reporte de caso de un paciente con síndrome de Down por mosaicismo, masculino de 4 años de edad que presentó una alteración nuclear hipotónica generalizada, cuadros de vías respiratorias superiores congestivas, displasia broncopulmonar, criptorquidia bilateral. Se realizaron entrevistas a los estudiantes que trabajaron en el reporte y se obtuvo que esta técnica tiene un alto impacto en su formación y en la profundización sobre las particularidades del Síndrome de Down.

#### Palabras clave:

Síndrome de Down, reporte de caso, proceso de enseñanza

#### ABSTRACT.

Ecuador has an incidence of 1 in 550 babies born with Down Syndrome, which is known as a genetic disorder that affects the development of the individual who suffers from it, so attending to an adequate preparation of its health professionals is an important task. The training of highly prepared doctors begins at the university and the incorporation of practical reality contributes to this end. The objective of the research is to diagnose the impact of the case study on Down Syndrome, in teaching about the subject in 4th year medical students of UNIANDES. For this, theoretical and empirical methods were used, among which are the bibliographic review and the interview. As a result, the case report of a patient with Down syndrome due to mosaicism, a 4-year-old male who presented a generalized hypotonic nuclear alteration, congestive upper respiratory tract symptoms, bronchopulmonary dysplasia, bilateral cryptorchidism, was obtained. Interviews were conducted with the students who worked on the report, and it was obtained that this technique has a high impact on their training and in deepening the particularities of Down Syndrome.

#### Keywords:

Down syndrome, case report, teaching process

## INTRODUCCIÓN.

El entorno educativo actual se encuentra marcado por una escalada de la necesidad de adaptarse a los cambios del entorno. Entre las principales transformaciones que tienen lugar en los últimos años se encuentra la transformación de la enseñanza en el ámbito universitario respecto a la medicina. El proceso docente de las universidades, se encuentra marcado por la necesidad de ser pertinente a los cambios acelerados que sufre el entorno, los cuales hacen replantearse constantemente lo que se hace en materia de aprendizaje (Sevillano, 2017).

Las universidades se encuentran en transformación y búsqueda de un nuevo sentido del conocimiento, marcado por la realidad social y la demanda de calidad. La transición de una enseñanza basada en la información del profesorado, a una enseñanza basada en la actividad formativa del estudiante. El profesor universitario, es un profesional de la enseñanza superior, innovador y creativo, con dominio del contenido formativo y de estrategias didácticas, capaz de hacer que los alumnos se entusiasmen por aprender. Esta sería la clave para plantear la acción docente en la universidad, pues las exigencias de la educación universitaria en el siglo XXI, colocan al docente universitario ante nuevas demandas, en las que se enfatiza la ampliación de su actividad pedagógica, para incluir elementos motivadores que estimulen el proceso de enseñanza (Burneo & Godoy, 2020).

Uno de los objetivos del enfoque cognitivo del aprendizaje es despertar en el estudiante la habilidad de procesar y dar significado a la información, y generar de forma autónoma sus propias estrategias de aprendizaje. En las personas, las estructuras cognitivas representan de forma organizada las experiencias previas, pues funcionan como esquemas activos para filtrar, codificar, categorizar y evaluar la información que reciben de alguna experiencia relevante de aprendizaje. (Casasola, 2020)

En la educación profesional, la evidencia empírica ha subrayado la importancia de la investigación-acción como una técnica fundamental para incrementar el desempeño profesional de los estudiantes, al generar conocimiento innovador a través de la investigación. La combinación entre la teoría y práctica parece un factor importante para que se puedan encontrar las soluciones a las posibles dificultades encontradas en el proceso investigativo, mediante la propia acción de los actores involucrados. (Van Leenden, 2019).

En este contexto cobra especial importancia la profundización en el estudio de las particularidades propias del síndrome de Down, el cual debe su nombre al apellido del médico británico John Langdon Haydon Down, que

fue el primero en describir en 1866 las características clínicas que tenían en común un grupo concreto de personas con discapacidad intelectual, sin poder determinar su causa. Sin embargo, fue en julio de 1958 cuando el médico genetista francés Jérôme Lejeune realiza varias investigaciones en los cromosomas humanos de personas con discapacidad intelectual y características físicas semejantes, descubrió que el síndrome consiste en una alteración cromosómica del par 21. Por tanto, la trisomía 21 resultó ser la primera alteración cromosómica hallada en el hombre (Díaz-Cuéllar et al., 2016). Los autores propusieron que el origen de este cromosoma extra se debía probablemente a una falta de disyunción, siendo ésta como la razón por la que la frecuencia del padecimiento aumentaba con la edad materna (Laignier et al., 2021).

El Síndrome de Down (SD) es un trastorno genético causado por la trisomía 21 (total o parcialmente), que ocurre cuando el cromosoma 21 no se separa durante la gametogénesis, lo que resulta en un cromosoma extra en todas las células del cromosoma corporal (Vashist & Neelkamal, 2013). Una posible definición biológica del embrión humano apunta a que este se inicia desde la fecundación hasta la formación del feto y se ubica aproximadamente en la octava semana de gestación. Luego la célula empieza a dividirse por el proceso de meiosis, donde generalmente suelen ocurrir malformaciones (Olivo et al., 2016).

Los errores de segregación cromosómica ocurren con igual frecuencia en meiosis I y meiosis II. Durante la meiosis I los cromosomas homólogos se aparean y forman los bivalentes, cuando no se produce la disyunción, los bivalentes no se separan y ambos homólogos migran hacia el mismo polo. Si hay separación prematura de las cromátidas hermanas, estas se separan y segregan independientemente con distribución inadecuada de una de las cromátidas separadas con el otro homólogo del par cromosómico. Ambos errores en meiosis I originan un gameto heterodisómico. La separación prematura de las cromátidas hermanas, especialmente de los cromosomas pequeños, es el mecanismo más frecuente en el origen de las aneuploidías. Durante la meiosis II se dividen las cromátidas hermanas; en este punto, el error en la segregación provoca que ambas migren hacia el mismo polo, esto origina un gameto isodisómico (Olivo et al., 2016).

El síndrome de Down por mosaicismo se presenta una vez fecundado el óvulo y formado el cigoto, el resto de las células se originan, como se ha descrito anteriormente, por un proceso mitótico de división celular. Si durante dicho proceso el material genético no se separa correctamente podría ocurrir que una de las células hijas tuviera en su par 21 tres cromosomas y la otra sólo uno. En tal caso, el

resultado será un porcentaje de células trisómicas (tres cromosomas) y el resto con su carga genética habitual.

Esta estructura genética en el síndrome de Down se conoce como “mosaico cromosómico”, pues su cuerpo mezcla células de tipos cromosómicos distintos. Las manifestaciones clínicas son muy variables y dependen, en gran parte, de la presencia de diversos factores genéticos como mosaicismo, cambios variables en el número de copias o variantes de un solo nucleótido (Díaz-Cuéllar et al., 2016), por lo que los rasgos físicos de la persona con mosaicismo y su potencial desarrollo dependerán del porcentaje de células trisómicas que presente su organismo, aunque por lo general presentan menor grado de discapacidad intelectual.

No obstante, uno de los puntos débiles de los niños con síndrome de Down (SD) es que son más propensos a padecer infecciones de las vías respiratorias debido a las modificaciones que hay en su anatomía, la inmadurez de su sistema inmunitario y las comorbilidades que pueden existir (cardiopatía, hipertensión pulmonar, etc.) (Manikam et al., 2020). Por lo que llegan a presentar síntomas respiratorios crónicos como tos, además síndrome de distrés respiratorio agudo, neumonía, constantes cuadros gripales, hipoventilación, entre otros.

En Ecuador, el síndrome de Down ocurre en 1 de cada 550 nacidos vivos, promedio mucho mayor a la tasa mundial que es 1 de cada 700 (Ortiz et al., 2019). La variante de este síndrome por mosaico es del 1% al 4%, su configuración cromosómica se presenta de la siguiente manera 47 XX+21 / 46 XX (pacientes femeninas), 47 XY+21/ 46 XY (pacientes masculinos) (Ramírez Portilla et al., 2020). Teniendo en cuenta la alta incidencia de este síndrome en el país, y la necesidad de una formación más profunda entorno a este, que permita la generalización de conocimientos a partir de experiencias prácticas, se propone como objetivo de la investigación diagnosticar el impacto del estudio de caso sobre el Síndrome de Down, en la enseñanza sobre el tema a los estudiantes de 4to año de medicina de UNIANDÉS.

## MATERIALES Y MÉTODOS.

- Analítico – sintético: Permitió la descomposición del todo en aspectos específicos para entender y comprender la estructura; facilitó la observancia para comprender mejor los componentes. En este contexto este método implica la síntesis, es decir la unión de los elementos dispersos para conformar un componente total.(Mellado, 1974)
- Inductivo – deductivo: Este método de investigación permite un razonamiento lógico. Mientras el método inductivo parte de premisas específicas para llegar

a aspectos generales, el método deductivo es lo opuesto, pues parte de lo genérico hasta llegar a los aspectos particulares. Sin embargo, ambos métodos son esenciales en la construcción del conocimiento. (Newman, 2006)

- Histórico – lógico: Estos métodos permiten la construcción de la investigación a partir de los elementos históricos que construyen la investigación para comprender los elementos esenciales.
- Sistémico: Mediante este método se logró agrupar cada uno de los fenómenos mencionados en la investigación como hechos aparentemente aislados de la realidad y aislados entre sí, que, a partir de una teoría, dio lugar a la unificación de los diversos elementos.
- Investigación bibliográfica: En esta investigación se realizó una búsqueda de información actualizada en bases de datos electrónicos como Scielo, PubMed, Biblioteca virtual de la salud, Google Académico entre otros, teniendo en cuenta artículos científicos de relevancia médica dentro de la comunidad científica; utilizando criterios de búsqueda “Síndrome de Down”, “Trisomía del par 21”, con un periodo de búsqueda entre 2018 y 2022, sin embargo también se admitió la utilización de publicaciones clásicas en la literatura médica como libros debido a su relevancia científica.
- Técnica de observación: método por el cual se crea una relación específica e intensiva entre el investigador y los actores sociales, de los que se obtienen datos que luego se sintetizan para desarrollar la investigación (Flores, 2014).
- Entrevistas: se prepararon entrevistas estructuradas dirigidas a la obtención de información sobre la problemática real y emitir las posibles soluciones, para obtener conclusiones válidas y sustentar los resultados.
- Población: universo de individuos a contemplar para el estudio
- Muestra: cantidad representativa de la población en estudio a determinar con la siguiente fórmula, Formula 1:

$$n = \frac{N\sigma^2Z^2}{(N-1)e^2 + \sigma^2Z^2} \quad (1)$$

Donde:

n = el tamaño de la muestra.

N = tamaño de la población.

desviación estándar de la población que, generalmente cuando no se tiene su valor, suele utilizarse un valor constante de 0,5.

Z = valor de nivel de confianza, del 95%.

e = es el margen de error máximo que se admite es de 5%

Además de ello también se utilizó la historia clínica de un paciente, teniendo en cuenta los datos de filiación, los estudios diagnósticos realizados y el tratamiento al que se sometió este paciente.

## RESULTADOS.

Los estudiantes confeccionaron el siguiente resumen de caso para usar como referencia:

Paciente masculino de 4 años de edad, producto de tercera gesta de padres no consanguíneos, precedido por 2 embarazos uno de ellos con complicaciones al nacer prematuro. Al momento del nacimiento, su madre tenía 36 años y su padre 26 años. El nacimiento fue por cesárea de urgencia por sufrimiento fetal, estimado de 39,2 semanas gestacionales por FUM y a través de la prueba de Capurro se estimó de 41,1 semanas gestacionales, por conteo APGAR de 6 al minuto y de 8 a los cinco minutos, peso al nacer de 2730 gr, talla de 45 cm, perímetro cefálico de 37,5 cm.

A los pocos minutos de vida el paciente presenta signos de dificultad respiratoria y frecuencia cardíaca menor de 60 por minuto, por lo que es ingresado al servicio de neonatología a cuidados intensivos por cuadro de SALAM (aspiración de líquido amniótico meconial) + síndrome de distrés respiratorio tipo I+ depresión inicial leve, es asistido con Ventilación Mandatoria Intermitente (SIMV) por tres días, al tercer día se cambia a Presión Positiva Continua en la Vía Aérea (CPAP) durante tres días, luego se pasa a cánula nasal por un periodo de 8 días y se regresa a CPAP por 1 día por mala evolución.

Vuelve a cánula nasal por 2 días después de regresar a CPAP por tres días, y se cambia a cánula de oxígeno lateralizado por 6 días con buena tolerancia, sin incremento de la saturación de oxígeno y se cambia a cánula nasal por 1 día, se cambia a oxígeno lateralizado por 12 días. A los 41 días de vida vuelve a cánula nasal al presentar saturaciones menos a 85%. Neurológicamente a sus 41 días de vida está estable, pero no se descarta secuelas a largo plazo. Se le administra sildenafil a los 15 días de vida durante 6 días por sospecha de hipertensión pulmonar debido al difícil destete de oxígeno.

Recibió tratamiento respiratorio, antibióticos de primera línea (3 días de ampicilina y 4 días de amikacina+ tobramicina por 5 días) por SALAM, metronidazol durante 2 días tras presentar sangrado digestivo, pero por mala evolución clínica se rota a un segundo esquema (meropenem+

vancomicina+ fluconazol por 14 días), surfactante durante 1 día, vitamina K por 3 días. Además, a las 47 horas de vida se le coloca fototerapia durante 48 horas tras presentar ictericia clínica.

A los 48 días de vida sigue hospitalizado y es remitido al servicio de pediatría, una vez superado el síndrome de distrés respiratorio tipo I y el SALAM, sin embargo, se le diagnostica displasia broncopulmonar debido al problema respiratorio que presentó al nacer que se controla con oxígeno por cánula nasal para saturar entre 86-90% + destete progresivo.

Además, a esta edad se empiezan a manifestar levemente ciertos rasgos clínicos como hipotonía muscular generalizada, epicanto, cuello corto, hipertelorismo mamario, y en las extremidades superiores, específicamente las manos tienen la presencia de pliegue simiesco; se dio de alta a los 52 días de vida.

Al tercer mes y medio de nacido es remitido al servicio de emergencia por presentar un cuadro gripal grave persistente e hipertermia (38°C), es hospitalizado por 2 días con tratamiento de antipiréticos (paracetamol), amoxicilina, ácido fólico, sulfato de zinc. Además, al presentar hipotonía, datos antropométricos bajos -3 percentil, palidez generalizada, braquidactilia y pliegue simiesco, se da de alta con diagnóstico de aneuploidía en estudio y se pide realizar estudio citogenético, según consta en informes archivados en la historia clínica del paciente.

Al quinto mes de edad se logra realizar el estudio citogenético por retraso cognitivo y la valoración física ya manifestada, se realiza un cariotipo convencional con técnicas de bandas GTG y conteo de 30 metafases, obteniendo como resultado cariotipo de sexo masculino con trisomía 21:47XY+21 en 26 metafases y cariotipo masculino normal: 46XY en 6 metafases, lo que confirma diagnóstico de Síndrome de Down en variedad mosaico, con predominio de la línea trisómica (Figura 1).

Posteriormente, el paciente acude a control donde se prescribe terapia física y estimulación, seguimiento trimestral por pediatría y genética en el hospital de habitual control. Sigue asistiendo a controles ya que constantemente presenta cuadros gripales, vías respiratorias superiores congestivas, dermatitis de pañal e hipertermias, con tratamiento de amoxicilina+ paracetamol, ácido fólico, sulfato de zinc, hierro, vitaminas, loratadina, kalamicina. A la edad de 2 años se le realiza un estudio de ecografía testicular donde se observa bolsa escrotal vacía, se le diagnostica de criptorquidia bilateral.

Se realiza cariotipo convencional con técnicas de bandas GTG y conteo de 30 metafases, obteniéndose resultado



cariotipo de sexo masculino con trisomía 21: 47XY+21 en 26 metafases y cariotipo masculino normal 46XY en 6 metafases.

**CONCLUSIONES**

1. Se confirma diagnóstico de Síndrome de Down en variedad mosaico, con predominio de la línea trisómica.

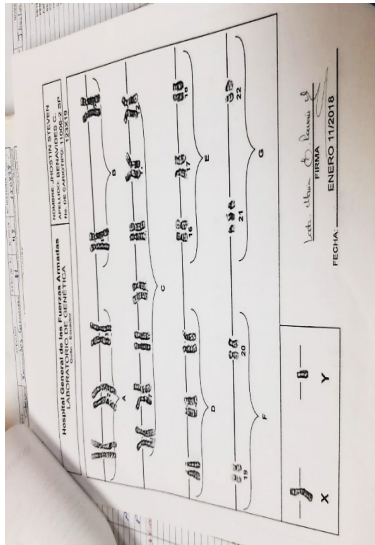


Figura1. Cariotipo de paciente con Síndrome de Down con presencia de trisomía 21 en 26 metafases. Fuente: Elaboración propia

Se realiza un estudio testicular con cortes longitudinales, transversos y oblicuos con transductor lineal de 7.5 MHZ en región escrotal bilateral observando:

Bolsa escrotal vacía.

- Testículo derecho: mide 14 x 6 mm, de localización en el tercio proximal del conducto inguinal. Epidídimo derecho de forma y ecogenicidad normal que mide 3x3 mm homogéneo.
- Testículo izquierdo: mide 12 x 6 mm, de localización en el tercio proximal del conducto inguinal. Epidídimo izquierdo de forma y ecogenicidad normal que mide 3x4 mm homogéneo. No hidrocele, no varicocele.

Ambos testículos de tamaño, forma y ecogenicidad normal, de contornos regulares, con hilio ecorefrigente, sin quistes ni nódulos.

Conclusión diagnóstica: Criptorquidia bilateral.

En este estudio y en la correlación con la evidencia científica se demuestra que los principales factores relacionados en la variación cromosómica del par 21 en los niños con síndrome de Down influye mucho la edad de la madre en este caso se puede evidenciar esta afirmación debido a que la madre tiene 36 años lo que puede estar

relacionado directamente. A nivel general las mujeres mayores a 35 años son más propensas a tener hijos con síndrome de Down. Sin embargo, un estudio realizado por el genetista ecuatoriano Milton Jijón determinó que en Ecuador se encontró que hay mayor frecuencia en mujeres entre 20 y 25 años, y esto también se evidencia en estudios en diferentes países.

Tabla 1. Distribución de la edad materna en casos de SD y control (n=200)

Rango de edad en años	No de madres		Porcentaje	
	SD	Control	SD	Control
<20	9	15	4,5	7,5
21-25	60	71	30,0	35,5
26-30	70	86	35,0	43,0
31-35	27	16	13,5	8,0
>35	34	12	17	6,0
Total	200	200		

Fuente: (Vashist & Neelkamal, 2013)

El reporte de este caso corrobora lo que describe la bibliografía revisada, en la cual se expone que el síndrome de Down es la alteración cromosómica más frecuente y la principal causa de discapacidad intelectual en todo el mundo, en la mayoría de los casos se produce debido a una copia extra del cromosoma 21. Este síndrome independientemente de provocar discapacidad intelectual también comprende un conjunto complejo de patologías que involucran todos los órganos y sistemas, las alteraciones más prevalentes y distintivas son la dificultad para el aprendizaje, dismorfias craneofaciales, hipotiroidismo, cardiopatías congénitas, alteraciones gastrointestinales y problemas respiratorios.

**Guía de entrevista aplicada a los estudiantes sobre el reporte de caso elaborado:**

Estimado estudiante, para conocer la utilidad que le ha representado la elaboración del reporte de caso sobre el síndrome de Down, se le agradece su ayuda con la respuesta a las siguientes preguntas:

1. ¿Considera que el desarrollo del estudio de caso contribuye a la generalización de conocimientos sobre el Síndrome de Down?
2. ¿Cómo aprecia el impacto de la realización de estudios de casos prácticos en su formación como profesional de la salud?
3. ¿Considera que es relevante la profundización sobre las particularidades del Síndrome de Down en Ecuador?

Gracias por su colaboración

**Tamaño de muestra:** en este caso se decidió aplicar la entrevista a todos los estudiantes que trabajaron en la elaboración del reporte de caso.

**Pregunta 1.** - *¿Considera que el desarrollo del estudio de caso contribuye a la generalización de conocimientos sobre el Síndrome de Down?*

Tabla 2. Respuesta a la pregunta 1 del cuestionario propuesto

Alternativas	Número de Entrevistados	Porcentaje
Si	30	100%
No	0	0%
Tal vez	0	0%
	30	100%

Fuente: elaboración propia.

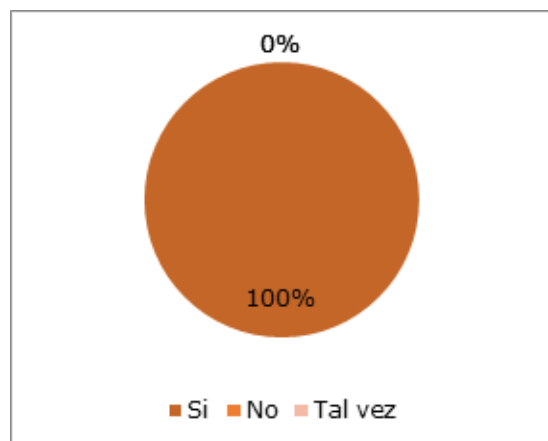


Figura 2. Respuesta a pregunta 1.

Fuente: elaboración propia.

Todos los encuestados coinciden en que el desarrollo del estudio de caso contribuye a la generalización de conocimientos sobre el Síndrome de Down y plantean que para los profesionales de la salud es clave tener este conocimiento de las complicaciones que puede tener un paciente con SD, además de realizar un correcto diagnóstico ya que de esta forma se puede evaluar cuál es el estado del paciente y poder elegir el tratamiento adecuado y de esta forma mejorar su calidad de vida.

**Pregunta 2.** - *¿Cómo aprecia el impacto de la realización de estudios de casos prácticos en su formación como profesional de la salud?*

Tabla 3. Respuesta a la pregunta 2 del cuestionario propuesto

Alternativas	Número de Entrevistados	Porcentaje
Alto	24	80%
	6	20%
	30	100%

Fuente: elaboración propia.

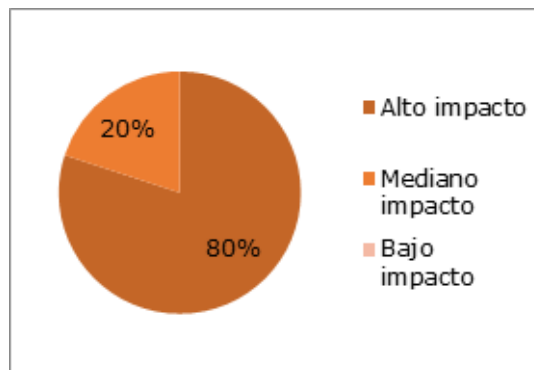


Figura 3. Respuesta a pregunta 2.

Fuente: elaboración propia.

Como se aprecia en la representación gráfica de la figura 3, la mayoría de los entrevistados considera que el impacto de la realización de estudios de casos prácticos en su formación como profesional de la salud es alto, mientras un 20% piensa que el impacto es mediano, ninguno de los estudiantes aprecia que es despreciable el impacto que puede tener esta técnica en su formación profesional.

**Pregunta 3.** - *¿Considera que es relevante la profundización sobre las particularidades del Síndrome de Down en Ecuador?*

Tabla 4. Respuesta a la pregunta 3 del cuestionario propuesto.

Alternativas	Número de Entrevistados	Porcentaje
Si	30	100%
No	0	0%
Tal vez	0	0%
	30	100%

Fuente: elaboración propia.



Figura 4. Respuesta a pregunta 3.

Fuente: elaboración propia.

Todos los encuestados coinciden en que es relevante la profundización sobre las particularidades del Síndrome de Down en Ecuador y plantean que es importante por la alta incidencia del SD en el país. Figura 4

### DISCUSIÓN.

Los estudiantes entrevistados atribuyen en la mayoría de los casos un alto impacto e importancia de la realización de reportes de caso para el aprendizaje sobre las particularidades del SD. Consideran que es importante profundizar en este Síndrome dada la alta incidencia de este en Ecuador, así como la relevancia del desarrollo del estudio de caso y como este contribuye a la generalización de conocimientos sobre el SD. Reconocen que para los profesionales de la salud es clave tener este conocimiento de las complicaciones que puede tener un paciente con SD, además de realizar un correcto diagnóstico ya que de esta forma se puede evaluar cuál es el estado del paciente y poder elegir el tratamiento adecuado y de esta forma mejorar su calidad de vida.

El paciente presenta rasgos físicos no muy notables de Síndrome de Down por mosaico y con moderada discapacidad intelectual, los bebés que nacen con síndrome de Down por alteración cromosómica en mosaico presentan las mismas características y problemas de salud que los bebés que nacen con trisomía 21 o con síndrome de Down por translocación. Sin embargo, la presencia de células con un número normal de cromosomas puede contribuir a la disminución o bien a la presentación menos severa de las características propias del síndrome de Down. En la variante en mosaico su presentación es variable con características desde leves a muy manifiestas con relación a las observadas en el síndrome de Down con todas las células con trisomía 21. Generalmente, las personas con Síndrome de Down presentan características clínicas

que incluyen discapacidad intelectual variable (a menudo leve), hipotonía muscular casi constante. Las características morfológicas (epicanto, cuello corto, plano, cara redondeada, nariz pequeña, pliegue palmar único bilateral) pueden ser leves y no son patognomónicas de la afección, defectos cardíacos, malformaciones digestivas y patologías endocrinas (Papavassiliou et al., 2015).

De mayor prevalencia en las alteraciones endocrinológicas son las patologías generalmente de origen autoinmune, siendo de mayor relevancia o con ocurrencia más frecuente el hipotiroidismo subclínico. Por ello, que la función tiroidea deba ser vigilada durante toda la vida del paciente (Alpera et al., 2012). Además de presentar diversos problemas respiratorios como los ya citados debido a las malformaciones congénitas de las vías respiratorias, que muchos de ellos se correlacionan con la sintomatología que tiene el paciente del caso expuesto.

El diagnóstico para este tipo de síndrome se lo realiza mediante el campo del cribado prenatal y la genética obstétrica que están siendo revolucionados por la unión de dos grandes avances en el campo de la genómica, uno biológico y otro tecnológico, para producir una nueva tecnología de cribado prenatal conocida como examen prenatal no invasivo (NIPS). El descubrimiento biológico es que después de las 7 semanas de gestación, el suero de una mujer embarazada contiene ADN fetal que no está contenido en el núcleo de una célula, sino que flota libremente en la circulación materna (Shin et al., 2010).

Aproximadamente del 2% al 10% del ADN libre de células en la sangre materna se deriva de los trofoblastos placentarios y, por lo tanto, es de origen fetal. Este ADN fetal libre de células aunque mezclado con ADN de origen materno, proporciona una muestra del genoma fetal que está disponible para su análisis sin necesidad de un procedimiento invasivo. El NIPS hace posible la detección no invasiva y de alta precisión de los embarazos para las aneuploidías autosómicas comunes y de los cromosomas sexuales, con sensibilidades y especificidades que se acercan al 99 % para la trisomía 21 (Ruíz et al., 2019).

Al ser un proceso donde se realiza un cariotipo en sangre periférica, la cual se somete a un proceso de bandedo, procedimiento mediante el cual los cromosomas son expuestos a la acción enzimática controlada que pasan a ser posteriormente teñidos y que finalmente presentan un patrón de bandas oscuras y claras, características que permite su identificación. De esta manera es posible detectar aneuploidías (ganancias y/o pérdidas cromosómicas) y aberraciones estructurales.

Además, al realizar el diagnóstico de Síndrome de Down por mosaicismo, ya sea clínico o por medio de cariotipo

es de vital importancia brindar información a los progenitores del paciente, sobre su condición. Por lo cual, se recomienda que, al momento de comunicar la noticia, los padres tengan en brazos al niño y tratar de explicar de manera relajada, clara y precisa, usando un lenguaje coloquial, sin hacer uso de palabras técnicas, para que así los padres puedan asimilar y comprender la información otorgada.

Dado que, muchas familias tardan en asimilar la condición de su hijo, es recomendable notificar este tipo de noticias juntamente con un psicólogo para que pueda solventar los problemas psicológicos-emocionales-afectivos que conlleva el recibir esta información. De igual manera, el hecho de hablar con otros padres de niños con síndrome de Down puede ayudar a superar la conmoción inicial y a encontrar formas de mirar al futuro. Muchos padres comprueban que aprender lo máximo posible sobre este síndrome de Down los ayuda a mitigar algunos de sus miedos (Bastidas & Alcaraz, 2011).

Las investigaciones indican que las personas con síndrome de Down mosaico se desarrollan de modo muy parecido al resto de niños de su edad, aunque lo hacen a una velocidad menor a la esperada, pueden tener menos características del síndrome de Down que aquellas con trisomía 21 o síndrome de Down por translocación. Sin embargo, las generalizaciones no son posibles debido a la amplia gama de capacidades que las personas con síndrome de Down poseen (Garduño-Zarazúa et al., 2013).

#### CONCLUSIÓN.

La realización de la presente investigación permitió conocer que independientemente de las personas que presentan Síndrome de Down por trisomía del cromosoma 21 siendo este el más común, y en el que clínicamente los signos se manifiestan de manera más notoria y su estudio genético es más específico, en las personas con Síndrome de Down por mosaico sus rasgos físicos no son tan visibles, debido a que existen células con número normal de cromosomas, por lo que en una valoración física sus manifestaciones clínicas suelen ser muy sutiles a nivel de cara (epicanto), cuello (corto), extremidades superiores, específicamente en las manos (pliegue simiano), discapacidad intelectual más leve en comparación con el Síndrome de Down por trisomía.

Es de vital importancia un diagnóstico precoz y oportuno que permita realizar el tratamiento multidisciplinario para contribuir a mejorar su calidad y estilo de vida. La inclusión de reportes de estudios de caso como parte de la enseñanza de las particularidades del SD son una herramienta importante para la generalización de conocimientos.

Los estudiantes de 4to año de la carrera de medicina que trabajaron en el estudio de caso sobre el SD reconocen su relevancia para su formación profesional y ampliar sus conocimientos sobre el tema. La profundización sobre el SD es pertinente en Ecuador dada su incidencia, que es superior a los niveles globales.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Alpera, R., Morata, J., & López, M. (2012). Alteraciones endocrinológicas en el síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría*, 68(6), 440-444.
- Bastidas, M., & Alcaraz, G. M. (2011). Comunicación de la noticia del nacimiento de un niño o niña con Síndrome de Down: el efecto de una predicción desalentadora. *Revista Facultad Nacional de Salud Pública*, 29(1), 18-24.
- Burneo, A. L., & Godoy, D. C. Y. (2020). Acceso de Jóvenes a la Educación Universitaria en el Ecuador: Reformas, Políticas y Progreso. *Sisyphus: Journal of Education*, 8(2), 70-85.
- Casasola Rivera, W. (2020). El papel de la didáctica en los procesos de enseñanza y aprendizaje universitarios. *Comunicación*, 29(1), 38-51.
- Díaz-Cuéllar, S., Yokoyama-Rebollar, E., & Castillo-Ruiz, D. (2016). Genómica del síndrome de Down. *Acta pediátrica de México*, 37(5), 289-296.
- Flores, R. (2014). *Observando observadores: una introducción a las técnicas cualitativas de investigación social*. Ediciones UC.
- Garduño-Zarazúa, L. M., Giammatteo Alois, L., Kofman-Epstein, S., & Cervantes Peredo, A. B. (2013). Prevalencia de mosaicismo para la trisomía 21 y análisis de las variantes citogenéticas en pacientes con diagnóstico de síndrome de Down: Revisión de 24 años (1986-2010) del Servicio de Genética del Hospital General de México "Dr. Eduardo Liceaga". *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 70(1), 31-36.
- Laignier, M. R., Lopes-Júnior, L. C., Santana, R. E., Leite, F. M. C., & Brancato, C. L. (2021). Down syndrome in Brazil: occurrence and associated factors. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(22), 11954.
- Manikam, L., Schilder, A. G., Lakhanpaul, M., Littlejohns, P., Alexander, E. C., & Hayward, A. (2020). Respiratory tract infection-related healthcare utilisation in children with Down's syndrome. *Infection*, 48, 403-410.



- Mellado, V. C. (1974). Los métodos sintéticos de valoración, análisis y posibilidades. *Revista de Estudios Agrosociales*, (88), 105-121.
- Newman, G. D. (2006). El razonamiento inductivo y deductivo dentro del proceso investigativo en ciencias experimentales y sociales. *Laurus*, 12(Ext), 180-205.
- Olivo Yépez, Á., Linares Márquez, P., Suárez Guerrero, A. I., & Aguirre Guzmán, A. M. (2016). Estatuto ontológico del embrión humano como persona: Una perspectiva desde la investigación biológica en América Latina. *Acta bioethica*, 22(2), 195-202.
- Ortiz, S. A. V., Aldaz, E. C. M., & Sánchez, R. E. R. (2019). Análisis a la calidad de vida de los usuarios con síndrome de Down en el centro inclusivo de discapacidad "El Peral ATL" para una atención médica integral. *Dilemas contemporáneos: Educación, Política y Valores*, 7(edición especial). DOI: <https://doi.org/10.46377/dilemas.v3i1i.1321>
- Papavassiliou, P., Charalsawadi, C., Rafferty, K., & Jackson-Cook, C. (2015). Mosaicism for trisomy 21: a review. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167(1), 26-39.
- Ramírez Portilla, C. C., Sarmiento Rubio, M. D., Quezada Pardo, M. C., & Orellana Córdova, J. T. (2020). Síndrome de Down por Mosaico, reporte de caso Ecuador. *Revista Científica Ciencia Médica*, 23(2), 267-270.
- Ruíz, V. D. C., Hernández, R. D. U., & de la Rosa, G. F. Z. (2019). *Genética clínica*. El Manual Moderno.
- Sevillano, S. (2017). El sistema de acreditación universitaria en el Perú: marco legal y experiencias recientes. *Revista de Educación y Derecho* (15). DOI: <https://doi.org/10.1344/re&d.v0i15.18400>
- Shin, M., Siffel, C., & Correa, A. (2010). Survival of children with mosaic Down syndrome. *American Journal of Medical Genetic*, 152, 800-801.
- Van Leenden, M. d. J. P. (2019). La investigación acción en la práctica docente. Un análisis bibliométrico (2003-2017). *Magis: Revista Internacional de Investigación en Educación*, 12(24), 177-192.
- Vashist & Neelkamal, M. (2013). Edad materna: un factor de controversia en la trisomía 21. SD. *Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, 17(1), 8-12.