

# Sociedad Nacional del Síndrome de Down

(National Down Syndrome Society)



La defensora nacional de la valoración,  
aceptación e inclusión de las personas  
con síndrome de Down

national down syndrome society  
**ndss**®

# ¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es el trastorno cromosómico que se presenta con más frecuencia. Uno de cada 691 bebés en los Estados Unidos nace con síndrome de Down y ocurre en personas de todas las razas y niveles económicos.

Algunas de las características físicas comunes del síndrome de Down son el tono muscular bajo, estatura baja, ojos inclinados hacia arriba y un solo pliegue profundo que cruza el centro de la palma de la mano. Cada persona con síndrome de Down es única y puede poseer estas características en grados diferentes o no poseerlas en absoluto.

Las personas con síndrome de Down tienen mayor riesgo de padecer ciertas enfermedades, tales como defectos congénitos del corazón, problemas respiratorios y de audición, enfermedad de Alzheimer, leucemia infantil y problemas de tiroides. Sin embargo, hoy en día se pueden tratar muchas de estas enfermedades de modo que la mayoría de las personas con síndrome de Down lleva una vida sana. La esperanza de vida para las personas con síndrome de Down ha aumentado significativamente en las últimas décadas - desde 25 años en 1983 a 60 años en la actualidad.

Las personas con síndrome de Down experimentan retrasos cognitivos pero el efecto generalmente es de leve a moderado y no es indicativo de todas las fortalezas y talentos que cada individuo posee. Los niños con síndrome de Down aprenden a sentarse, caminar, hablar, jugar y hacer gran parte de las demás actividades aunque un poco más tarde que sus compañeros sin síndrome de Down.

Los programas educativos de calidad, un ambiente familiar estimulante, una buena atención médica y el apoyo positivo de la familia, amigos y comunidades permiten a las personas con síndrome de Down hacer realidad sus aspiraciones y llevar una vida plena. Las personas con síndrome de Down van a la escuela, trabajan y contribuyen a la sociedad de muchas formas maravillosas.

Siempre se debe hacer referencia a las personas con síndrome de Down como personas ante todo. En lugar de decir “un niño Down,” se debería decir “un niño con síndrome de Down.” Se debe evitar además decir “niño Down” y describir la condición como “Down,” como al decir “él tiene Down.” La gente “tiene” el síndrome de Down, no lo “sufre” y no les “aqueja.”

# ¿Qué causa el síndrome de Down?

En cada célula del cuerpo humano existe un núcleo, donde el material genético se almacena en genes. Los genes contienen los códigos responsables de todas las características que heredamos y se agrupan a lo largo de estructuras con aspecto de barras llamadas cromosomas. Normalmente, el núcleo de cada célula contiene 23 pares de cromosomas, la mitad de los cuales se heredan de cada padre.

El síndrome de Down generalmente lo causa un error en la división celular llamado no disyunción. La no disyunción da lugar a un embrión con tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos habituales. Antes de la concepción o en el momento que ocurre, un par de cromosomas 21, ya sea en el espermatozoide o en el óvulo, no se llega a separar y así transmiten ambas copias del cromosoma 21 en lugar de una sola. A medida que se desarrolla el embrión, el cromosoma extra se replica en cada célula del cuerpo. Este tipo de síndrome de Down, que representa el 95% de los casos, se conoce como trisomía 21.

Los otros dos tipos de síndrome de Down se llaman mosaicismo y translocación. El mosaicismo (o síndrome de Down mosaico) se produce cuando la no disyunción del cromosoma 21 ocurre en una pero no en todas las divisiones celulares iniciales después de la fertilización. Cuando esto sucede, hay una mezcla de dos tipos de células, algunas que contienen los habituales 46 cromosomas y otras que contienen 47. Esas células con 47 cromosomas contienen un cromosoma 21 extra. El mosaicismo representa alrededor del 1% de todos los casos de síndrome de Down. Las investigaciones indican que las personas con síndrome de Down mosaico 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.

La translocación representa alrededor del 4% de todos los casos de síndrome de Down. En la translocación, una copia total o parcial adicional del cromosoma 21 se desprende durante la división celular y se adhiere a otro cromosoma, por lo general el cromosoma 14. Mientras que el número total de cromosomas en las células sigue siendo 46, la presencia de un cromosoma 21 completo o parcial adicional hace que se presenten las características del síndrome de Down.

Independientemente del tipo de síndrome de Down que pueda tener una persona, todas las personas con síndrome de Down tienen una porción adicional crítica del cromosoma 21 presente en todas o algunas de sus células. Este material genético adicional altera el curso del desarrollo y causa las características asociadas con el síndrome de Down.

Mientras, se desconoce la causa de la no disyunción, las investigaciones demuestran que la probabilidad aumenta en frecuencia a medida que la mujer envejece. Sin embargo, debido a una tasa de natalidad más elevada en mujeres más jóvenes, el 80% de los niños con síndrome de Down nacen de mujeres menores de 35 años. El síndrome de Down no lo causan factores ambientales ni las actividades de los padres antes o durante el embarazo.



*Cariotipo de una persona con el síndrome de Down, enseñando tres copias del cromosoma 21*

Una vez que una mujer ha dado a luz a un bebé con trisomía 21, se estima que la probabilidad de tener otro bebé con trisomía 21 es de 1 en 100 (hasta los 40 años). La probabilidad de tener un bebé con síndrome de Down aumenta significativamente después de los 40 años, independientemente de si la madre ya haya tenido o no un bebé con síndrome de Down. Sin embargo, a diferencia de la trisomía 21 o el mosaicismo, la edad de la madre no parece estar relacionada con el riesgo de tener un hijo con síndrome de Down por translocación. Mientras alrededor de un tercio de los casos de translocación (1% de todos los casos de síndrome de Down) tienen un componente hereditario, la mayoría de los casos son eventos fortuitos. La asesoría genética puede determinar si uno de los padres es portador del cromosoma translocado.

| Edad de la madre | Incidencia del síndrome de Down | Edad de la madre | Incidencia del síndrome de Down | Edad de la madre | Incidencia del síndrome de Down |
|------------------|---------------------------------|------------------|---------------------------------|------------------|---------------------------------|
| 20               | 1 en 2,000                      | 30               | 1 en 900                        | 40               | 1 en 100                        |
| 21               | 1 en 1,700                      | 31               | 1 en 800                        | 41               | 1 en 80                         |
| 22               | 1 en 1,500                      | 32               | 1 en 720                        | 42               | 1 en 70                         |
| 23               | 1 en 1,400                      | 33               | 1 en 600                        | 43               | 1 en 50                         |
| 24               | 1 en 1,300                      | 34               | 1 en 450                        | 44               | 1 en 40                         |
| 25               | 1 en 1,200                      | 35               | 1 en 350                        | 45               | 1 en 30                         |
| 26               | 1 en 1,100                      | 36               | 1 en 300                        | 46               | 1 en 25                         |
| 27               | 1 en 1,050                      | 37               | 1 en 250                        | 47               | 1 en 20                         |
| 28               | 1 en 1,000                      | 38               | 1 en 200                        | 48               | 1 en 15                         |
| 29               | 1 en 950                        | 39               | 1 en 150                        | 49               | 1 en 10                         |

# ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Down?

El síndrome de Down generalmente se identifica en el nacimiento por la presencia de ciertos rasgos físicos. Sin embargo, estas características pueden presentarse en bebés que no tienen síndrome de Down, por lo que se realiza un análisis cromosómico (cariotipo) para confirmar el diagnóstico. Para obtener un cariotipo, los médicos le sacan sangre al bebé y toman fotografías de los cromosomas. Las agrupan por tamaño, número y forma. El síndrome de Down se diagnostica mediante el estudio del cariotipo y la identificación de una copia total o parcial adicional del cromosoma 21. Una prueba genética similar llamada hibridación fluorescente in situ (FISH) también puede confirmar el diagnóstico.

Hay dos tipos de pruebas para el síndrome de Down que se pueden realizar antes de que nazca un bebé: pruebas de detección y pruebas diagnósticas. Las pruebas de detección prenatales calculan la posibilidad de que el feto tenga el síndrome de Down. Las pruebas diagnósticas pueden proporcionar un diagnóstico definitivo con casi el 100% de precisión.

La mayoría de las pruebas de detección se realizan mediante un examen de sangre y un ultrasonido (ecografía). Los exámenes de sangre (o pruebas de detección en suero) miden las cantidades de sustancias en la sangre de la madre. Junto con la edad de la madre, se utilizan las pruebas para calcular la probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down. Las pruebas de detección en suero a menudo se realizan conjuntamente con una ecografía detallada para comprobar la presencia de marcadores (características que algunos investigadores estiman que pueden tener una asociación significativa con el síndrome de Down). Los investigadores han desarrollado una combinación de suero/ecografía/edad de la madre que arroja datos más precisos en una etapa más temprana del embarazo. Las nuevas pruebas de detección prenatales no invasivas como MaterniT21 y Harmony se realizan mediante la extracción de sangre de la futura madre tan pronto como a las 10 semanas de gestación y se basan en la detección de ADN libre de células, que circula entre el feto y la madre.

En la actualidad, se ofrecen pruebas de detección prenatales de forma habitual a mujeres de todas las edades. Si la detección prenatal determina que la probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down es alta, los médicos suelen aconsejar que la madre se realice pruebas de diagnóstico si desea un diagnóstico definitivo. Los procedimientos de diagnóstico disponibles para el diagnóstico prenatal del síndrome de Down son la muestra de vellosidades coriónicas (CVS) y la amniocentesis. La CVS se realiza generalmente en el primer trimestre, entre las semanas 9 y 11, y la amniocentesis se realiza generalmente en el segundo trimestre después de 15 semanas de gestación. Estos procedimientos, que presentan un riesgo de hasta 1% de causar un aborto espontáneo, son prácticamente 100% precisos en el diagnóstico del síndrome de Down.

# Sociedad Nacional del Síndrome de Down



La Sociedad Nacional del Síndrome de Down (National Down Syndrome Society/ NDSS) ha trabajado desde 1979 en la promoción de la valoración, aceptación e inclusión de las personas con síndrome de Down. Los programas de la NDSS reflejan nuestra misión de mejorar la calidad de vida de las personas con síndrome de Down: programas de apoyo comunitario; el centro de política nacional; iniciativas de concientización pública y el programa nacional Caminata de Amigos® (Buddy Walk®)

La NDSS fue fundada por Elizabeth Goodwin, después del nacimiento de su hija Carson, quien tiene síndrome de Down. Después del nacimiento de Carson, Elizabeth y su esposo pronto descubrieron que el apoyo y los recursos disponibles para los padres de niños con síndrome de Down eran limitados. Ella creó la NDSS para atender las necesidades apremiantes de los padres

de niños con síndrome de Down y se ha convertido gradualmente en la organización dedicada al apoyar las personas con el síndrome de Down más grande de los Estados Unidos. La misión de la NDSS es ser la defensora nacional de la valoración, aceptación e inclusión de las personas con síndrome de Down. La NDSS imagina un mundo en que todas las personas con síndrome de Down tengan la oportunidad de mejorar su calidad de vida, realizar sus aspiraciones y convertirse en miembros valiosos de las comunidades que los acogen.

# Programas de apoyo comunitario de la NDSS

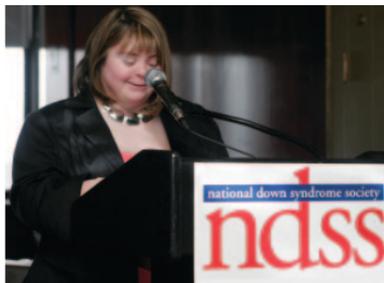
La NDSS esta comprometido a brindar apoyo de calidad y servicios de información a la comunidad con síndrome de Down.

- La NDSS dirige una red de más de 375 grupos afiliados en todo el país formada por grupos locales de apoyo a padres y otras organizaciones que prestan servicios a la comunidad con síndrome de Down.
- A través de nuestra línea de asistencia telefónica y del correo electrónico, la NDSS responde a más de 8.000 solicitudes de información sobre el síndrome de Down cada año. La línea de asistencia telefónica cuenta con un servicio de interpretación que se puede acceder en más de 150 idiomas.
- La NDSS publica información para padres recientes y futuros, una guía para adultos con síndrome de Down que avanzan en edad e información general sobre el síndrome de Down y la NDSS. Todas las guías están disponibles en línea y en formato impreso en inglés y español.
- Desde 2005, el Fondo de Enriquecimiento O'Neill Tabani ha otorgado más de 75 becas para cursos post-secundarios y de enriquecimiento a estudiantes con síndrome de Down.
- Un recurso completo y actualizado para familias y profesionales, el sitio NDSS.org recibe más de 3 millones de visitas cada año e incluye la traducción al español.



# Centro de Defensora y Política Nacional de la NDSS

El Centro de Defensora y Política Nacional de la NDSS (NDSS National Advocacy & Policy Center) en Washington, DC esfuerza para proteger los derechos y remover los obstáculos de todas las personas con síndrome de Down mediante la colaboración con el Congreso y las agencias federales. La NDSS dirige una operación avanzada nacional que quiere involucrar a la comunidad de las personas con síndrome de Down, autodefensores, padres y los profesionales, en cada aspecto de concientización y política del público en el nivel local, estatal y nacional.



- El trabajo del Centro de Defensora y Política Nacional se rige por una agenda legislativa dinámica que incluye una amplia gama de temas y toca todas las etapas de la vida.
- A través del Programa Embajador-SD (DS Ambassador) de la NDSS, NDSS mantiene su posición como líder del sistema que entrena, educa y inspira autodefensores, padres y otras personas en los 50 estados para hacer una diferencia en la vida de personas con síndrome de Down como defensores efectivos.
- El Programa del Comité de Asuntos Gubernamentales (GAC) de la NDSS ayuda a que las organizaciones de apoyo al síndrome de Down, los padres y los autodefensores en todos los estados unan sus fuerzas con la NDSS para lograr cambios positivos en los sistemas de los gobiernos estatales y locales.
- El evento de la NDSS llamado Caminata de Amigos® a Washington (Buddy Walk® on Washington) es una conferencia anual de dos días que reúne a la comunidad con síndrome de Down para defender la causa a nivel nacional.

# Iniciativas de concientización pública de la NDSS

El propósito de la iniciativa de concientización pública por parte de la NDSS es convertir la misión de “valoración, aceptación e inclusión” en un mensaje nacional integral para el conocimiento público.

- La NDSS se comunica con los medios de comunicación nacionales (incluyendo televisión, prensa, radio, medios en línea y redes sociales) de forma proactiva para lograr contenido editorial sobre temas de interés para la comunidad con síndrome de Down, también para promover noticias positivas e inspiradoras.
- La NDSS monitoriza, a diario y durante el año completo, todos los medios de comunicación y responde a cualquier comentario inapropiado en un esfuerzo continuo de educar y promover los mensajes correctos y positivos sobre el síndrome de Down.
- La campaña de concientización pública llamada “Mi Gran Historia” (“My Great Story”) tiene como objetivo provocar una nueva forma de pensar sobre las personas con síndrome de Down mediante el intercambio de historias que se presentan en un libro de cuentos en línea en el sitio Web de la NDSS. Las historias son escritas por personas con síndrome de Down, sus familiares, amigos, compañeros de trabajo, profesores y otros.
- Han aparecido anuncios de servicio público para la campaña en formato impreso y digital en medios de comunicación nacionales y locales de todo el país.
- El proyecto en video “Mi Gran Historia” de la NDSS consta de 10 videos cortos basados en historias presentadas para la campaña de concientización pública “Mi Gran Historia.”



# Programa Nacional Caminata de Amigos<sup>®</sup> (Buddy Walk<sup>®</sup>) de la NDSS



La NDSS estableció el Programa Caminata de Amigos<sup>®</sup> para celebrar el Mes de Concientización del Síndrome de Down en octubre y para promover la aceptación e inclusión de las personas con síndrome de Down en sus propias ciudades.

- El Programa Caminata de Amigos<sup>®</sup> es el programa de concientización del síndrome Down más grande y más reconocido del mundo.
- Con el apoyo de la NDSS a nivel nacional, el Programa Caminata de Amigos<sup>®</sup> se organiza a nivel local por parte de grupos de apoyo de padres, escuelas y otras organizaciones e individuos.
- Desde 1995, el Programa Caminata de Amigos<sup>®</sup> ha crecido de 17 caminatas a más de 250 en todo el país y alrededor del mundo.
- Cada año, alrededor de 300,000 personas participan en un Buddy Walk<sup>®</sup> y se reúnen casi 12 millones de dólares para el beneficio de los programas y servicios locales y las

iniciativas nacionales de defensa en apoyo de todas las personas con síndrome de Down.

- El anuncio de servicio público que promociona el Programa Caminata de Amigos<sup>®</sup> cuenta con la participación de los ganadores del premio Emmy, “Los Imaginadores” (Imagination Movers), quienes junto con varios auto defensores, animan a los espectadores de todo el país a encontrar y participar en una Caminata de Amigos<sup>®</sup>.



# Cómo ayudar

Hay varias maneras de ayudar a la NDSS, una organización exenta de impuestos bajo el artículo 501(c) (3). Agradecemos todo tipo de apoyo por parte de nuestra generosa comunidad.

- El programa “NDSS a su manera” (“NDSS Your Way”) invita a los participantes a competir en, celebrar o crear una campaña individual a través de nuestro programa en línea orientado a eventos independientes para recaudar fondos en nombre de la NDSS. Cada campaña incluye una página Web personalizada en apoyo de un evento o actividad individual. Los participantes pueden unirse al “Team NDSS” (Equipo NDSS), “NDSS Celebrations” (Celebraciones) o “NDSS New Ideas” (Nuevas Ideas) y establecer sus propias metas, con el apoyo del personal de la NDSS a lo largo del camino.
- “Tienda NDSS” (“Shop NDSS”) incluye una variedad de socios que dona parte de las ventas a la NDSS. Encontrarán prendas de vestir, productos de concientización, joyas, cestas de regalo y más. Invitamos a los compradores a realizar una compra que beneficiará a la NDSS.
- La NDSS organiza varios eventos emblemáticos a lo largo del año en el área de Nueva York, la ubicación de su sede, y cerca del Centro de Defensora y Política Nacional de la NDSS en Washington, DC. También estamos afiliados con eventos regionales en todo el país incluyendo eventos programados por nuestros Comités de Jóvenes Líderes.
- La NDSS acepta donaciones en línea, por teléfono o correo.



Póngase en contacto con la NDSS para conocer más sobre el síndrome de Down, encontrar una organización local de síndrome de Down, localizar una caminata Buddy Walk®, participar en un programa de la NDSS, convertirse en un afiliado o voluntario de la NDSS, recibir nuestro boletín electrónico mensual o hacer una donación.

National Down Syndrome Society  
666 Broadway, 8th Floor New York, NY 10012

NDSS National Advocacy & Policy Center  
1602 L Street NW, Suite 925 Washington, DC 20036

[www.ndss.org](http://www.ndss.org)  
[info@ndss.org](mailto:info@ndss.org)  
Helpline: 800-221-4602

 [facebook.com/NDSS1979](https://facebook.com/NDSS1979)

 [twitter.com/NDSS](https://twitter.com/NDSS)

 [pinterest.com/NDSSorg](https://pinterest.com/NDSSorg)

 [youtube.com/NDSSorg](https://youtube.com/NDSSorg)