

00921  
90



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA  
DE MÉXICO

ESCUELA NACIONAL DE ENFERMERÍA  
Y OBSTETRICIA

**PROCESO ATENCIÓN DE ENFERMERÍA  
PARA PROPORCIONAR CUIDADOS A UN  
NEONATO CON SÍNDROME DE DOWN.**

**QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE:  
LICENCIADA EN ENFERMERÍA Y OBSTETRICIA**

**PRESENTA:  
ADRIANA ELIZABETH HERNÁNDEZ LÓPEZ**

**NO. DE CUENTA:  
09237553-2**

*Araceli Jiménez Mendoza*  
**DIRECTORA DEL TRABAJO:**

**MAESTRA ARACELI JIMÉNEZ MENDOZA**  
ESCUELA NACIONAL DE  
ENFERMERÍA Y OBSTETRICIA

MÉXICO, D. F.



SEPTIEMBRE, 2003

SECRETARÍA DE ASUNTOS ESCOLARES

a

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN





Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**TESIS  
FALLA  
DE  
ORIGEN**

**NO DESISTAS**

---

Cuando vayan mal las cosas,  
como a veces suelen ir,  
cuando ofrezca tu camino  
sólo cuestas que subir,  
cuando tengas poco hacer,  
pero mucho qué pagar, y  
precises sonreír  
aun teniendo que llorar...

Tras las sombras de la duda,  
ya plateadas, ya sombrías,  
puede bien surgir el triunfo,  
no el fracaso que temías;  
Y no es dable a tu ignorancia  
figúrate cuán cercano  
pueda estar el bien que anhelas y  
que juzgas tan lejano...

Cuando ya el dolor te agobie y  
no puedas ya sufrir,  
descansar acaso debes  
¡pero nunca desistir!

*Rudyard Kipling*

Autorizo a la Dirección General de Bibliotecas de la UNAM a difundir en formato electrónico a un plazo de contenido de mi trabajo mencionado.

NOMBRE: Adriana Elizabeth  
Hernández López  
FECHA: 30 - Octubre - 2003  
FIRMA: [Firma]

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

b

DEDICATORIAS

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

C

A MI PADRE:

MARCOS HERNÁNDEZ LOBERA  
POR EL APOYO QUE SIEMPRE  
BRINDASTE A MIS DECISIONES  
TOMADAS, IMPULSÁNDOME AL  
INICIO DE CADA CAMINO QUE  
ELEGIA RECORRER.

A MI MADRE:

MARIA FELIX LÓPEZ GÓMEZ  
POR ESTAR CONMIGO CADA  
DÍA A PESAR DE MIS TROPIEZOS  
SE QUE NUNCA PERDISTE LA  
FE, SIENDO ESTE LOGRO TANTO  
MÍO COMO TUYO, POR TODOS  
TUS SACRIFICIOS Y TU AMOR.

A MIS HERMANOS:

MARTA, JORGE, PATRICIA Y SERGIO  
POR ESTAR SIEMPRE JUNTOS,  
PRINCIPALMENTE EN LOS MOMEN  
TOS MÁS DIFÍCILES DE LA VIDA,  
DEMOSTRANDO DÍA CON DÍA SU  
VALÍA COMO HOMBRES Y MUJERES  
DE BIEN.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

d

A MIS SOBRINAS:

DANIELA, MARIANA, DESIRE Y MIRIAM  
POR QUE SON EN MI VIDA CUATRO  
ESTRELLAS QUE ME LLENAN DE FE-  
LICIDAD.

A TULIO GARCÍA CASTRO:

POR COMPARTIR PARTE DE TU VIDA  
CONMIGO, POR TU PACIENCIA Y APO  
YO, ESPERANDO QUE LAS ILUSIONES  
SIMPRE SEAN MUTUAS.

A MIS FAMILIARES Y AMIGOS:

A LA LUZ QUE ESTÁ CONMIGO CADA MO-  
MENTO, CON CARIÑO Y RESPETO COMPAR  
TIENDO LA ALEGRÍA DE UN LOGRO.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

AGRADECIMIENTOS

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

**A DIOS:**

GRACIAS POR ESTAR JUNTO A MÍ  
CUANDO MÁS TE NECESITO, POR  
BRINDARME TUS MANOS EN LOS  
MOMENTOS MÁS DIFÍCILES DE  
MI VIDA.

**ALA UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO**  
**ESCUELA NACIONAL DE ENFERMERÍA Y OBSTETRICIA:**

POR PERMITIR MI FORMACIÓN PROFESIONAL Y HUMANA,  
SINTIÉNDOME POR SIEMPRE ORGULLOSA DE MI CASA  
DE ESTUDIOS, PROCURANDO SER DIGNA INTEGRANTE  
CON MI ENTREGA DIARIA.

**A MI ASESORA:**

**MAESTRA ARACELI JIMÉNEZ MENDOZA**  
POR SU TIEMPO, DEDICACIÓN Y  
ESFUERZO BRINDADOS, COMO DIGNO  
EJEMPLO DE MUJER TRIUNFADORA.

**A MIS MAESTROS:**

POR QUE GRACIAS A SUS CONOCIMIENTOS  
TRANSMITIDOS, FOMENTANDO EL HÁBITO  
DEL ESTUDIO, HE PODIDO ALCANZAR UNO  
DE MIS OBJETIVOS MÁS DESEADOS.

9

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## INDICE

### INTRODUCCIÓN

I.	JUSTIFICACIÓN .....	1
II.	OBJETIVOS .....	2
III.	METODOLOGÍA .....	3
IV.	MARCO TEÓRICO	
	4.1 PROBLEMAS GENÉTICOS .....	5
	4.2 ASESORIA GENÉTICA .....	10
	4.2.1 Objetivos De La Consulta Genética.....	11
	4.2.2 Identificación De Personas Con Necesidad de Consulta Genética.....	11
	4.2.3 Pruebas Para Detección Genética.....	12
	4.2.4 Función De Enfermería En La Asesoría Genética.....	14
	4.3 ENFOQUES DE ANÁLISIS DEL SINDROME DE DOWN	
	4.3.1 BIOLÓGICO .....	17
	4.3.2 PSICOLÓGICO .....	35
	4.3.3 SOCIO-CULTURAL .....	42
	4.3.4 ESPIRITUAL.....	48
	4.3.5 ECONÓMICO .....	50
	4.3.6 ETICO.....	52
	4.3.7 JURÍDICO-LEGAL.....	57
	4.4 EL PAPEL DEL EQUIPO DE SALUD EN PROBLEMAS GENÉTICOS .....	62

h

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

**4.5 ATENCIÓN DE ENFERMERÍA EN PROBLEMAS GENÉTICOS  
COMO EL SÍNDROME DE DOWN**

<b>4.5.1 HOSPITALARIA .....</b>	<b>65</b>
<b>4.5.2 EN EL HOGAR .....</b>	<b>68</b>

<b>4.6 EL PAPEL DE LA FAMILIA ANTE EL SÍNDROME DE DOWN .....</b>	<b>70</b>
--	-----------

**V. PRESENTACIÓN DEL CASO.....74**

<b>5.1 PLAN DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA EN UN RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN.....</b>	<b>78</b>
---	-----------

<b>5.2 PLAN DE ATENCIÓN A LA FAMILIA DE UN RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN .....</b>	<b>88</b>
---	-----------

<b>5.3 PLAN DE ATENCIÓN EN EL HOGAR.....</b>	<b>100</b>
--	------------

<b>5.4 EVALUACIÓN .....</b>	<b>103</b>
-----------------------------	------------

**VI. CONCLUSIONES**

**VII. SUGERENCIAS**

**VIII. GLOSARIO DE TÉRMINOS**

**IX. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

**IX. ANEXOS**

- ANEXO 1**
- ANEXO 2**
- ANEXO 3**
- ANEXO 4**
- ANEXO 5**

**TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN**

## INTRODUCCIÓN

El Proceso Atención de Enfermería es el ordenamiento lógico de actividades a realizar por la Enfermera para proporcionar atención al individuo, familia y comunidad, es importante mencionar que las funciones de la Enfermera como profesionalista, es trabajar como miembro de un grupo multidisciplinario del sistema de salud, actuando competentemente en el Proceso de Atención de Enfermería, el cual consiste en identificar las necesidades de la salud del individuo, familia y comunidad, hacer diagnósticos de enfermería, elaborar un Plan de cuidados y evaluar el proceso .

Con el uso del Proceso Atención de Enfermería, se incorpora una nueva dimensión a la actividad de cuidar ; la Científica Marriner en el año de 1983 afirma que: *"El Proceso Atención de Enfermería es la aplicación de la resolución científica de problemas a los cuidados de Enfermería hasta llegar a una conceptualización"*, en el momento presente, está conformado por cinco etapas que son: Valoración, Diagnósticos, Planificación, Ejecución y Evaluación, el cual se caracteriza por ser sistemático, ya que parte de un planteamiento estructurado para la intervención directa, lo que ayudará a la Enfermera a identificar más rápidamente los problemas de salud; es flexible, lo que significa que al incorporarlo a la estructura mental puede utilizarse en cualquier campo profesional para prestar cuidados, y es dinámico ya que responde a los constantes cambios en el estado de salud de la persona, se orienta a las respuestas humanas que son múltiples, cambiantes y únicas, pero además su misma naturaleza dinámica favorece la retroalimentación sobre los resultados de las acciones.

Por lo anterior cabe mencionar lo importante que éste resulta como método de trabajo de la profesión de Enfermería, ya que cumple con todos los requisitos para proporcionar cuidados de calidad, individualizados, y como método exclusivo y particular de Enfermería.

El siguiente Proceso Atención de Enfermería, es realizado en un neonato que presenta Síndrome de Down, empleando únicamente los componentes del Proceso, no recurriendo a una Teoría o Modelo específico de Enfermería, abordando al paciente con una expectativa global, no sólo patológica como frecuentemente ocurre, sino tomando en cuenta todos los factores relacionados con él, desde un aspecto biológico, psicológico, social, familiar, económico, ético y espiritual.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

3

Cabe mencionar que este Proceso Atención de Enfermería integra no sólo un plan de cuidados enfocados al paciente de manera particular, sino como también de manera familiar, enfocado a los padres, a sus primeras reacciones normales por la pérdida de la imagen mental del hijo perfecto, así como el proceso de reestructuración de la vida familiar y social, es decir se enfoca y se aborda todo lo relacionado con el entorno de un recién nacido con necesidades propias de su condición aunadas a necesidades o acontecimientos propios de su padecimiento.

Si bien es cierto, la llegada de niños con capacidades especiales se atribuía a madres mayores de 35 años anteriormente, en la actualidad nos damos cuenta que cada vez son más las madres jóvenes que tienen hijos con Síndrome de Down, y que afortunadamente en la actualidad ya no son éstos niños y niñas alejados de la sociedad, ocultados y tomados como una vergüenza familiar, sino al contrario; a pesar de que las reacciones psicológicas del impacto de la noticia siguen siendo las mismas, su calidad de vida ha sido mejorada, ampliando su nivel de vida; sin embargo, no podemos conformarnos con los acontecimientos actuales sino que es imprescindible el conseguir mejoras significativas de educación, integración y empleo para que se abran las posibilidades al máximo nivel posible.

El presente Proceso Atención de Enfermería aborda de manera individual al paciente neonato, mediante un plan de cuidados estructurado en base a sus condiciones presentes, así como un plan de cuidados familiar y de atención en el hogar o plan de alta, con el que se pretende dar una atención continuada, mediante los siguientes proveedores de cuidados que son los padres y la familia en general; pero con el firme propósito de despertar en los profesionales de la salud el interés por la preparación continua y la investigación, que colabore en mucho para logros futuros, para un bien común, que forme mejores seres humanos y mejores profesionales de la salud que brinden una mejor calidad en sus servicios con mejoras continuas sustentadas en el conocimiento.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

K

# TESIS CON FALLA DE ORIGEN

## I. JUSTIFICACIÓN

Las Malformaciones Congénitas son defectos estructurales primarios que pueden afectar cualquier parte del organismo y acompañarse de otras alteraciones anatómicas, funcionales o ambas; dentro de estas alteraciones congénitas se encuentra el Síndrome de Down, el cual es causado por un número anormal de cromosomas, presentándose éste en todas las razas, lugares, así como niveles socioeconómicos; siendo la edad materna avanzada lo que comúnmente se asocia a su aparición.

Sin embargo, en la actualidad 1 de cada 800 nacimientos presenta Síndrome de Down, de los cuales el 80% de éstos recién nacidos son hijos de madres menores de 35 años, lo que me llevó a la realización del presente Proceso Atención de Enfermería, ya que el impacto de los padres jóvenes al momento de la llegada de un hijo con Síndrome de Down es aún más difícil, en comparación con padres mayores de 35 años.

Además, aunado a esto el personal de salud muchas veces está muy poco sensibilizado ante esta situación, y no se contempla al neonato como un ser Biospiciosocial, sino, que se aborda sólo la patología presentada sin tomar en cuenta todas las situaciones existentes como son las psicológicas, sociales, culturales, espirituales, familiares y éticas.

Por otra parte, la realización de éste Proceso Atención de Enfermería se llevó a cabo sin la utilización de alguna Teoría o modelo de Enfermería, ya que considero que ninguna de las teóricas que conocí durante mi formación, de alguna manera, se adecuaba del todo con el paciente, que en este caso es un neonato.

Además considero que el Proceso Atención de Enfermería se puede aplicar aún sin una Teoría específica, ya que al no tener conocimiento sobre las mismas o en el caso de que no aborden del todo al paciente y por lo tanto, el decidir no emplearlas, aún así se puede emplear el Proceso Atención de Enfermería, con el objetivo fiel de planear e implementar un Plan de cuidados específico al paciente para otorgar una atención integral.

FALLA DE ORIGEN

## II. OBJETIVOS

### **GENERAL:**

- ✖ Integrar los conocimientos teórico-prácticos adquiridos en la Licenciatura en Enfermería y Obstetricia, mediante la aplicación del Proceso Atención de Enfermería, como método sistematizado de cuidados individualizados a un neonato con presencia de Síndrome de Down, en el aspecto biopsicosocial.

### **ESPECÍFICOS:**

- ✖ Implementar el Proceso Atención de Enfermería en la atención del paciente neonato con alteración genético como el Síndrome de Down, así como con su familia, para brindar atención de calidad.
- ✖ Otorgar atención individualizada, mediante la implementación del Proceso Atención de Enfermería, en ámbito hospitalario y familiar en un paciente con Síndrome de Down.
- ✖ Aplicar mediante el Proceso Atención de Enfermería los conocimientos propios de la profesión de Enfermería de manera integral, propiciando la investigación para el bienestar del paciente, la familia y la sociedad, así como profesional, con la finalidad de exaltar de manera significativa lo concerniente a los cuidados y la atención, fundamentada en el conocimiento adquirido de forma continua.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

### III. METODOLOGÍA

El presente trabajo, se desarrolló con base en los pasos que forman parte del Proceso Atención de Enfermería, el cual es un "método sistemático y organizado para proporcionar cuidados de Enfermería individualizados, de acuerdo con el enfoque básico de cada persona o grupo de personas, que corresponde de forma distinta ante una alteración real o potencial de la salud", el cual consta de cinco etapas las cuales son: Valoración, Diagnóstico, Planificación, Ejecución y Evaluación

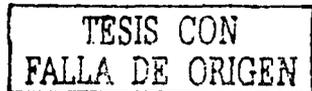
#### **1. VALORACIÓN:**

La valoración fue el punto de partida del Proceso Atención de Enfermería; en esta fase fue necesario reunir información (datos) a fin de identificar los problemas de salud reales o potenciales, en este caso en específico la obtención de la información de primera instancia fue de manera verbal, proveniente de otros profesionales del equipo de salud, como el personal de enfermería de la unidad Tocoquirúrgica, al ingreso del recién nacido al área de Neonatología, así como de forma escrita por medio de la nota médica, pediátrica y de enfermería, corroborándolo con la exploración física, con lo cual se confirmó la alteración genética en el recién nacido, con la problemática real y potencial que conlleva.

#### **2. DIAGNÓSTICO**

Un diagnóstico de Enfermería es un enunciado definitivo, claro y conciso del estado de salud y los problemas del paciente, que pueden ser modificados por intervención de la enfermera (o), éstos derivan de los datos confirmados por la valoración, de igual forma los diagnósticos de Enfermería se identifican y sirven como objetivo central para las fases restantes, basándose en éstos el plan de cuidados.

Como primera parte del diagnóstico se especificó el problema identificado, y éste se determino considerando la lista de categorías de diagnósticos de Enfermería aceptados y publicadas por la North American Nursing Diagnosis Association (NANDA), la lista de la NANDA es el resultado del trabajo conjunto de muchas enfermeras para establecer y perfeccionar categorías diagnósticas de Enfermería, que pueden ser utilizados por todos los profesionales. En base a esto se planteó elaborar diagnósticos no sólo enfocados al recién nacidos, sino también hacia los padres y familia, ya que como entorno del paciente, son vitales para su desarrollo integral satisfactorio.



### 3. PLANIFICACIÓN

Una vez identificados los diagnósticos de Enfermería y problemas específicos del paciente y su familia, inició la tercera etapa del Proceso Atención de Enfermería, que es la planificación, en éste momento se determinó como proporcionar los cuidados de Enfermería de una forma organizada, individualizada y dirigida a los objetivos a conseguir.

En esta etapa o fase debido a que no se empleó ninguna teoría o modelo de Enfermería, se realizó ésta planificación mediante la fijación de prioridades para brindar cuidados de Enfermería al paciente y a su familia, de acuerdo a los problemas o situaciones presentes; esta prioridad en los cuidados de Enfermería, en la mayoría de los casos se trabajó a la vez en varios problemas distintos en busca de la obtención de progreso en cada uno de ellos, lo que facilitó la planeación de cuidados de manera integral. Dentro de esta fase de planificación se establecieron objetivos como parte necesaria e importante, para asegurar lo que se pretendió conseguir, éstos objetivos fueron tanto a corto, como a largo plazo, lo que sirvió como pauta para posteriormente el funcionamiento y éxito del plan de cuidados.

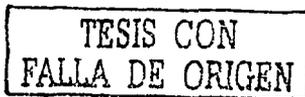
### 4. EJECUCIÓN

La cuarta etapa del Proceso Atención de Enfermería fue la ejecución; durante esta fase se llevó realmente a la práctica el plan de cuidados elaborado; continuando la recogida de los datos y su valoración, así como, el registro de los cuidados de Enfermería, manteniendo éste plan de manera actualizada, en ésta etapa propiamente dicha se ejecutaron las acciones de enfermería en el paciente y su familia, para prevenir complicaciones.

En el caso del neonato se efectuaron directamente las actividades en él, de acuerdo a la problemática presentada; por otra parte se enseñó a la familia su cuidado del mismo, así como se aconsejó sobre la toma de decisiones para buscar y utilizar los recursos adecuados para su cuidado posterior en el hogar.

### 5. EVALUACIÓN

La evaluación fue la quinta etapa del Proceso de Atención de Enfermería, y fue durante esta fase cuando se determinó el funcionamiento del Plan de cuidados de Enfermería y los objetivos alcanzados, sin embargo, a pesar de que se le denomina a la evaluación como etapa final, ésta se empleó desde el inicio del proceso, para identificar los cambios necesarios para su mejoría, ésta evaluación se llevó a cabo tanto en el plan de cuidados del paciente, como el implementado en la familia.





DIOS XOIQT  
Deidad toteca. Dios de los Muñomay.

47A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

Fuente: Guzmán Toledo Rodolfo "Defectos Congénitos En El Recién Nacido"

## IV. MARCO TEÓRICO

### 4.1 PROBLEMAS GENÉTICOS

El conocimiento acerca de la existencia de los defectos congénitos es completamente anterior al descubrimiento de las leyes de la herencia por Gregorio Mendel, en 1865.

Innumerables desviaciones del desarrollo fueron advertidas en animales, plantas y en el hombre, en diversas partes del mundo. El nacimiento de algún niño deforme casi siempre se consideraba como un signo de mal augurio, así la palabra con que se designaba a estos defectos era la de "monstruo", que proviene del latín mostrare, que significa predecir el futuro.

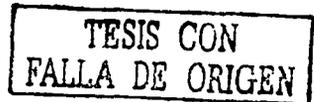
Los niños afectados formaron parte de la mitología, mitad verdad, mitad leyenda, por ejemplo en México, en las culturas precolombinas, los defectos congénitos fueron representados en figurillas de barro o de piedra, como el acondroplásico de jade encontrado en Veracruz, o bien, el toracópago o los xifósicos de Colima.

En esta culturas los malformados eran respetados y aun favorecidos por los emperadores, y protegidos por el dios Xólotl, cuya divinidad a simple vista parece corresponder técnicamente a siameses del género tetratum, son una composición de trisomía 13,15,18 y 21, éste dios Xólotl nació en la ciudad de los dioses teotihuacanos y era uno de los más poderosos de la mitología tolteca; su nombre proviene de la palabra indígena axolotl (ajolote), animal teratógeno que vive en las aguas de los ríos y lagunas de la República Mexicana.

Por otro lado, de acuerdo con los informes de Fray Bernardino de Sahún, éste dios era el responsable de que "los niños nacieran sin brazos o sin nariz, boquiabiertos, bizzcos o monstruos", se decía que su influencia era muy evidente en los eclipses de sol o de luna, y que por lo tanto las embarazadas deberían esconderse para que no tuvieran hijos afectados.

Aparte de las descripciones de la mitología tolteca, en los países europeos estos defectos congénitos se relataron en cuatro períodos, en el período fabuloso en la mitología griega los malformados, tanto animales como seres humanos, se mezclan entre sí y nacen seres tan raros como los centauros o los cíclopes, en la república, de Platón, se refiere el sacrificio de los recién nacidos que tenían alguna malformación congénita. Plutarco relata que el noble espartano Licurgo, siguiendo los preceptos de Aristóteles, creía que estos niños debían ser abandonados en el monte Taigeto.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Guzmán, Rodolfo. Defectos congénitos en el recién nacido, Pág. 15-17



En Roma, los hermafroditas eran arrojados al Río Tiber. Se denominan malformaciones congénitas a los defectos estructurales presentes al nacimiento, se conocen desde los albores de la humanidad, tal como lo muestran los grabados y figurillas, mudos testigos de pasadas civilizaciones, encontrándose en diferentes partes del mundo. El nacimiento de un niño mal formado siempre ha causado consternación, pero la explicación que a este fenómeno se le ha dado, ha variado en las diferentes épocas, de acuerdo a los conceptos mágico-religiosos o filosóficos prevalecientes.

Así, en algunas culturas, un niño malformado era considerado como un ser impuro que no debía vivir y por tanto, ser destruido; mientras que en otras, por el contrario, era deificado y adorado. En algunas religiones se consideraba como fruto del pecado y por tanto castigo divino, mientras que en otras, presagios de futuros acontecimiento o productos de desavenencia entre los dioses o de guerras cósmicas.

A mediados del siglo XIX nació la Teratología como la ciencia que trata acerca de las monstruosidades: en la década de los setentas, se acuñó el término Dismorfología para referirse a la ciencia que estudia las malformaciones congénitas; los defectos del nacimiento, malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías congénitas son términos que se utilizan en la actualidad para descubrir los defectos del desarrollo que se presentan al nacer.

En promedio, la frecuencia de las malformaciones congénitas "mayores" presentes al nacimiento, es de 3 a 5 por cinco, considerando sólo a los recién nacidos vivos. La frecuencia aumenta si se toman en cuenta óbitos y abortos. Sin embargo, es difícil calcular con exactitud la frecuencia global de las malformaciones congénitas, ya que han variado en las diversas series de los distintos investigadores.

Dicha variación puede estar en parte relacionada a las diferentes étnicas de grupos humanos, así como a las características geográficas propias de los diferentes países; además la mayor variabilidad en la frecuencia está dada por el método seguido en la recolección de los datos y en la forma mediante la cual se manejan las estadísticas.

Existen numerosas clasificaciones que han sido útiles en su momento y se han adoptado a la luz de los nuevos conocimientos. Así, las malformaciones congénitas pueden considerarse como mayores o menores, externas o internas, simples o múltiples, macroscópicas o microscópicas, y hereditarias o no hereditarias.

En un intento de unificar la terminología, Smith propuso en el simposio sobre malformaciones congénitas realizado en la Ciudad de México en marzo de 1979, un nuevo sistema de nomenclatura y clasificación para los problemas de la morfogénesis, mismo que fue unánimemente aceptado.

Smith consideró tres grandes categorías que pueden interrelacionarse: malformación, deformación y disrupción.

Se considera malformación a la existencia de una alteración intrínseca del tejido afectado; malformación aislada al defecto estructural único presente al nacimiento, por ejemplo: labio hendido, paladar hendido, microtia, polidactilia, sindactilia, etcétera.

Se considera deformación a la alteración en la forma o posición de un órgano o región anatómica causada por fuerzas mecánicas externas, siendo el tejido afectado, intrínsecamente normal. Esto sucede en las malposiciones de los miembros o en las asimetrías craneofaciales secundarias a la presión ejercida por masas ocupativas intrauterinas (miomas), por embarazo gemelar, o cualquier tipo de constricción pélvica, el mismo efecto es producido por la limitación de espacio secundario a oligohidramnios y falta de movimiento fetal consecutivo.

Se considera disrupción a la falta de continuidad anatómica de uno o varios tejidos específicos, independientemente de la causa que la originó, un ejemplo lo constituyen las alteraciones producidas por las bandas amnióticas. El amnios puede romperse y, al cicatrizar, formar bandas de tejido conectivo que en ocasiones quedan flotando en el líquido, estas fibras pueden enredarse en las extremidades fetales produciendo aumentos localizados de presión con necrosis subyacente y consecuentemente cicatrización de tejidos previamente normales. Dependiendo de la magnitud de la necrosis se originarán, desde anillos de constricción hasta amputaciones, incluyendo la braquisindactilia distal.

En su etiología, el embrión se encuentra inmerso en tres ambientes concéntricos y potencialmente modificables los cuales también ejercen su influencia durante la morfogénesis: macroambiente, microambiente y matroambiente.

El primero está constituido por el universo donde se desenvuelven la madre y el feto, el segundo lo forman las condiciones imperantes en el útero gestante y el tercero depende de las características maternas. Los tres están estrechamente interrelacionados, es por eso que la mayoría de las malformaciones congénitas representan interacciones sutiles entre la herencia y el ambiente, es decir se deben a un factor multifactorial que ocurre durante el desarrollo embrionario.<sup>2</sup>

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

<sup>2</sup> Guizar, Jesús. Genética clínica -Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias. Pág.1-3

Las causas de las malformaciones congénitas son muy diversas y variables, sin embargo se pueden en tres grandes grupos:

**1)Causas Genéticas:** Dentro de éstas podemos considerar tres categorías etiológicas, como la herencia monogénica, herencia poligénica o multifactorial y herencia cromosómica.

**2)Causas Ambientales:** Entre los que se encuentra la exposición a teratógenos, el cual es cualquier agente que puede producir una anomalía congénita o aumentar su frecuencia en la población.

**3)Causas Desconocidas:** Existen malformaciones o síndromes proliferativos en los cuales no es factible determinar la causa, defectos llamados "esporádicos"

Actualmente se conocen más de 4,000 defectos congénitos, que constituyen la causa principal de muerte dentro del primer año de vida.

En 1998, el Congreso estadounidense promulgó la Ley para la Prevención de Defectos Congénitos, por lo cual se otorgan fondos a los Centros de Prevención y Control de Enfermedades para que reúnan información sobre los mismos y la analicen, a fin de instruir al respecto.

Los defectos presentes al nacer suelen afectar el sistema esquelético, ya sea por ausencia, malformación o duplicación de extremidades. Algunos trastornos, como la displasia congénita de cadera, son más sutiles, de modo que siempre se debe estar alertas para detectarlo. Los errores congénitos del metabolismo incluyen una serie de enfermedades hereditarias que afectan la química corporal.

En estos casos, puede haber ausencia o deficiencia de una sustancia necesaria para el metabolismo celular, por lo general, una enzima.

Casi cualquier órgano del cuerpo puede estar dañado, algunos ejemplos de errores congénitos del metabolismo son fibrosis quística y fenilcetonuria.

En trastornos de la sangre, uno de los componentes disminuye o se encuentra ausente, o bien no funciona de manera correcta. La anemia de células falciformes, la talasemia y la hemofilia corresponden a esta categoría.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

Hay centenas de anomalías cromosómicas; la mayor parte implica algún tipo de retraso mental, y algunas son incompatibles con la vida.

El recién nacido con presencia de diversos síndromes, como el de Turner o Klinefelter puede tener retraso en el crecimiento físico y en el desarrollo sexual, o bien como en el caso del Síndrome de Down en donde el daño se presenta a nivel tanto físico como mental, entre muchos otros, por lo tanto, el daño perinatal obedece a muchas causas y se observa en diversas formas, siendo la más común el nacimiento prematuro.<sup>3</sup>

Por lo que se deduce que en la actualidad las malformaciones congénitas ocupan un lugar preponderante dentro de la patología humana, tanto por su relativa frecuencia, como por las repercusiones estéticas, funcionales, psicológicas y sociales que implican.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

---

<sup>3</sup> Keith L., et al. Embrología básica. Pág. 119-121



[http://www.down11.org/galerias/marcos\\_galer/continuo.asp](http://www.down11.org/galerias/marcos_galer/continuo.asp)

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

9-A

## 4.2 ASESORÍA GENÉTICA

La genética clínica nace con la necesidad de estudiar las alteraciones del crecimiento y desarrollo prenatal y postnatal para interpretar la relación entre los efectos de genes patológicos y las alteraciones en la conformación física y funcional del individuo. Algunas de éstas obedecen al efecto de factores ambientales independientes o ínter actuantes con los génicos.

Con la conformación de la genética como especialidad, el estudio de las enfermedades hereditarias dejó de considerarse por las diferentes ramas de la medicina como independiente y permitió su sistematización.

La Genética es el estudio de la condición humana y la manera en que es influenciada por factores hereditarios que afecta y determinan el crecimiento y el desarrollo, y que puede transmitirse de generación en generación.<sup>4</sup>

La Asesoría Genética es un proceso de comunicación que trata problemas humanos vinculados con la presencia o recurrencia de un trastorno genético en la familia, existe una preocupación específica debido al riesgo por ciertos problemas o debido a la relación con un sujeto afectado.

Existen varias etapas en la valoración genética e incluye obtención y revisión de la anamnesis y los expedientes de los afectados; obtención de antecedentes familiares con especial atención a factores pertinentes al diagnóstico en el afectado; valoración y exploración del afecta, si está disponible; solicitud de las pruebas apropiados e interpretación de los resultados; y finalmente consulta con la persona interesada, el afectado o ambos.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

---

<sup>4</sup>Nettina, Sandra. Enfermería práctica, Pág. 1391-1395

#### **4.2.1 Objetivos De La Consulta Genética**

Ayudar al afectado o al interesado a:

1. Comprender los hechos médicos, incluso diagnóstico, posible evolución del trastorno y disponibilidad de tratamiento.
2. Comprender la herencia del trastorno y el riesgo de recurrencia en parientes específicos.
3. Comprender las opciones para manejar el riesgo de recurrencia.
4. Seleccionar el curso de acción que parezca apropiado en individuos involucrados de acuerdo con el riesgo, objetivos familiares y creencias religiosas.
5. Realizar la mejor adaptación posible al padecimiento.

#### **4.2.2 Identificación De Personas Con Necesidad De Consulta Genética**

1. Los padres de un niño con trastorno congénito, retraso mental o trastorno genético conocido y posible.
2. Cualquier individuo con trastorno genético o potencialmente genético.
3. Personas con antecedentes familiares de retraso mental, trastornos al nacimiento o genéticos.
4. Mujeres embarazadas de 35 años o mayores al momento del parto.
5. Parejas de origen étnico conocido por manifestar mayor riesgo de un trastorno genético específico.
6. Parejas que han experimentado dos o más abortos.
7. Mujeres que muestran resultados elevados o disminuidos de la prueba de detección de alfafetoproteína materna.
8. Mujeres expuestas a fármacos o infecciones durante el embarazo.
9. Parejas con relaciones familiares
10. Personas que se preocupan por el riesgo de trastornos genéticos.

### 4.2.3 Pruebas Para Detección genética

#### A.-) Detección:

Número de pruebas disponibles para grandes grupos de población, o segmentos de la población con alto riesgo, para identificar individuos con trastornos genéticos, aumento del riesgo de anomalías o portadores de trastorno genético.

- ✖ Los criterios consisten en que la prueba debe ser confiable, apropiada para la población designada y eficaz en lo que se refiere al costo, y que el trastorno estudiado sea tratable o que se identificación temprana mejorará la salud.
- ✖ La detección en los recién nacidos varía en los diferentes estados y se realiza para fenilcetonuria, hipotiroidismo e histidinemia.
- ✖ La detección prenatal consiste en el estudio de alfafetoproteína o el estudio triple (alfafetoproteína, gonadotropina coriónica humana subunidad beta y estriol).

#### B.-) Pruebas:

- ✖ Bioquímicas: medición de las concentraciones enzimáticas y su actividad.
- ✖ De DNA en casos de mutación de genes o estudios de unión de DNA.
- ✖ Cromosómicas: para detección de varios trastornos en los cromosomas como adicionales, ausencia, delección, duplicación o reordenamiento.<sup>5</sup>

Aunque ya desde comienzos del siglo XX se disponía de algunos métodos de consejo genético prenatal, fue en las últimas décadas cuando se desarrollaron nuevas técnicas como la amniocentesis, la biopsia de vellosidades coriónica, las exploraciones ecográficas y otros métodos de análisis prenatal que revolucionaron el diagnóstico intrauterino e lOos trastornos genéticos y cromosómicos.

Desde la introducción de estos procedimientos los asesores genéticos pueden ofrecer el resultado del embarazo. En lugar de analizar las probabilidades generales de riesgo, el asesor genético puede determinar ahora si el feto padece o no una enfermedad genética específica o una anomalía cromosómica como el síndrome de Down.

---

<sup>5</sup> Guizar, Jesús, Genética clínica-Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias Pág. 3-7

Cuado un feto se ha diagnosticado con Síndrome de Down , es de máxima importancia asesorar a los padres de modo apropiado, es decir se deben facilitar a los padres información real de una manera imparcial a lo largo del proceso de asesoramiento.

Si se ha diagnosticado que un feto tiene Síndrome de Down, se recomienda que los padres se pongan en contacto con una familia que ya tenga un niño en esas condiciones, para ayudarles a comprender el sentido de lo que significa tener un hijo con esas circunstancias en la familia. Nunca debe ser el profesional quien decida si la madre debe interrumpir o continuar el embarazo, ya que es una decisión que sólo a los padres corresponde tomar.

Los asesores deben adoptar una postura respetuosa y no coercitiva ante los puntos de vista de los padres. Es de la mayor importancia que los asesores y demás personal técnico se den cuenta de que un niño con síndrome de Down es necesariamente una experiencia negativa para una familia y para la sociedad.

En realidad, estás personas pueden ofrecer una influencia valiosa y humanizada sobre la sociedad.<sup>6</sup>

Otra alternativa a la terminación del embarazo, en caso de que el feto tenga Síndrome de Down, es dar al niño en adopción. Los padres que por cualquier motivo se sientan incapaces de criarlo y atenderlo, y se sientan abrumados por la idea de abortar un feto afectado, pueden elegir esta alternativa.

De este modo, no tendrán que afrontar el trauma y el sentimiento de culpa que tantas veces acompañan al aborto.

Estos niños pronto encuentran un lugar de adopción, ya que los avances en los cuidados médicos y la mejoría de los servicios educativos ha proporcionado una mayor calidad de vida a las personas con Síndrome de Down.

---

<sup>6</sup> Ibid. Pág. 7-10

#### **4.2.4 Función De Enfermería En La Asesoría Genética**

En la actualidad el personal de enfermería está en contacto con pacientes durante el período perinatal, ya sea en el área extra o intra hospitalaria, en donde se encarga de las áreas de trabajo de parto y del parto, así como del área de posparto y de Neonatología, incluso Enfermería también se encuentra en clínicas dedicadas a la asesoría genética, en donde la función abarca desde el momento del diagnóstico, la recopilación de datos, suministros de información o evaluación de seguimiento, en donde Enfermería asume una combinación entre lo anterior, y asume una función esencial como intermediario familiar y miembro del equipo multidisciplinario.

En cada uno de estos aspectos, es sumamente importante contar con un conocimiento firme y una plena concientización de la asesoría genética, para poder brindar a la paciente un cuidado idóneo. Aunque en cada etapa enfermería tiene tareas ligeramente diferentes, siempre se debe tener el conocimiento y la preparación para detectar cualquier anomalía genética, intervenir apropiadamente, tanto al principio como posteriormente, y tomar en primera instancia las medidas preventivas que disminuyan el número de niños nacidos con defectos genéticos.

Sin duda la persona que está más en contacto con la madre, el padre y el recién nacido es el personal de enfermería, por lo que quizá sea un factor crucial en detectar anomalías del niño, por tal motivo, debe tener la capacidad suficiente al momento de valor y estar familiarizada con las malformaciones usuales y sus posibles complicaciones genéticas.

Un elemento importante de valoración es contar con datos disponibles acerca de la familia, tomando en cuenta la historia de embarazos anteriores, historia del embarazo actual, exposición a infecciones, medicamentos o rayos X, historia del período intraparto, valoración de Apgar, así como la historia familiar de anomalías físicas, retardo mental o de defectos genéticos, por lo que enfermería juega un papel importante como miembro del equipo genetista como sostén y educadora de la familia.

La participación de Enfermería consiste en establecer un riesgo grave de recurrencia, puede estar a cargo de la historia familiar, la cual es vital para poder determinar nuevos síndromes genéticos y diagnosticar problemas conocidos, en donde se valoran los miembros familiares cercanos, y posteriormente los lejanos en cuanto al sexo, historia clínica, antecedentes raciales, étnicos y religioso y lugar, fecha y causa de muerte, se requiere información más detallada sobre muerte de hermanos, abortos, mortinatos y muertes infantiles, ya que a partir de la historia, se puede derivar la genealogía familiar, puesto que ciertas enfermedades o rasgos anormales pueden estarse desarrollando de generación a generación, llevar también a cabo la valoración física del niño y pruebas de laboratorio.

Por otra la familia es asesorada en cuanto a su riesgo de recurrencia a una posible planificación familiar, a lo largo de varias sesiones, para que la familia esté en condición de aprovechar la información obtenida, por lo que la misión de enfermería aquí puede ser la de proporcionar datos, explicar los hechos o la de hacer sugerencias en las decisiones que se tomen.

Muchas veces el diagnóstico inicial se elabora de manera precisa y los hechos que se exponen a la familia son sencillo y directos, teniendo en cuenta sus temores y dudas.

Sin embargo, meses más tarde los profesionales al cuidado de la salud se asombran al enterarse de que sus clientes tienen una idea distorsionada de los hechos, esta idea errónea por lo general se debe al hecho de que el profesional de la salud ignora el aspecto repetitivo del proceso de aflicción, ya que la explicación es un proceso continuo requiere sesiones repetidas para ayudarlos a entender el defecto del niño y el riesgo de recidiva que corren sus futuros hijos, en este caso la función de la enfermera puede ser el más crítico al tener que tratar, de manera regular, con los familiares durante un período, desde el principio de las sesiones de consejo, así como del seguimiento posterior de los mismos, con lo que mantiene al equipo multidisciplinario al tanto del estado de la familia.

Además de los servicios de asesoría genética, la familia también recurre a la visita pediátrica. En ésta área, la enfermera tiene muchas responsabilidades en cuanto al cuidado de salud de la familia. Debe tener un conocimiento firme del defecto y lo que éste implica, que la capacitarán para adelantarse a los problemas experimentados por la familia, la explicación de tal conocimiento se inicia con la valoración, en donde se tienen en cuenta los aspectos físicos, de desarrollo, psicológicos y sociales.

La plática deberá ser informal, de manera que los padres puedan expresar sus preocupaciones y dudas, cualquier pregunta que provenga de los padres no debe considerarse trivial, se espera que la enfermera instruya a la familia.

Deben seguirse diversas formas de estimular el desarrollo tardío con las demostraciones incluidas durante las sesiones, siempre que sea necesario, se deben dar instrucciones sobre el cuidado reforzado, dietas especiales, medicamentos, etc.

Enfermería también interviene al proporcionar una guía sobre hechos futuros, con respecto a los síntomas que requieren una atención médica inmediata, los padres deben ser asesorados en cuanto a lo que deben esperar de la apariencia futura de su hijo, conducta y desarrollo, basadas en la realidad, las posibilidades y potencial del niño.<sup>7</sup>

---

<sup>7</sup>Fregia, Glenda. Enfermería perinatal- Riesgos de la reproducción. Pág. 158

Un esfuerzo coordinado de asesoría multidisciplinaria, por parte de las enfermeras, médicos, psicólogos y otros proporcionará a la familia un mejor cuidado durante los pasos de diagnóstico, asesoría y seguimiento.

Por lo anterior debe considerarse que los profesionales de la salud implicados en el asesoramiento genético a los padres han de ser muy conscientes de los problemas éticos y de otro tipo relacionados con el diagnóstico prenatal.

Se debe valorar la dignidad de los seres humanos en cualquier etapa de su vida y darse cuenta de que toda vida humana es importante, porque el valor de un niño o de una niña está intrínsecamente enraizado en su misma humanidad y en su singularidad como ser humano. Un asesoramiento que sea compasivo y al mismo tiempo objetivo debe estar sólidamente fundamentado en estos valores.



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galcr/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galcr/conjunto.asp)

YESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

16-A

## **4.3 ENFOQUES DE ANÁLISIS DEL SÍNDROME DE DOWN**

### **4.3.1 ENFOQUE BIOLÓGICO**

#### **A.-) Antecedentes Históricos**

Numerosas enfermedades de causa genética y cromosómica, incluido el Síndrome de Down, ocurrieron probablemente en los siglos y milenios anteriores, algunas personas creen que el síndrome de Down se ha representado en esculturas o pinturas antiguas, por ejemplo, se ha pensado que los rasgos faciales de las llamadas figuras de la cultura Olmeca, que datan aproximadamente 3,000 años, se asemejan a los de las personas con Síndrome de Down, la constatación antropológica más antigua que se conoce del Síndrome de Down tiene su origen en un cráneo sajón, que se remonta al siglo VII el cual muestra alteraciones estructurales que a menudo se observan en los niños con Síndrome de Down.

En un intento de identificar niños con síndrome de Down en la pintura antigua, Zellver supuso que Andrea Mantenga, pintor del siglo XV, que pintó varios cuadros de la Virgen con el Niño en brazos, representó al Niño con rasgos que sugieren el síndrome en su cuadro, también alegó Sëller que en el cuadro La Adoración de los Pastores, pintado por el artista flamenco Jacob Jordanes en 1618, se representan niños con síndrome de Down, pero la inspección crítica de esta pintura no permite concretar el diagnóstico, asimismo, un cuadro de Sir Joshua Reynolds pintado en 1773 y titulado Lady Cockburn y sus hijos muestra a un niño con rasgos faciales que se asemejan a los que generalmente se observan en el síndrome de Down.

A pesar de que las conjeturas sobre que personas con síndrome de Down estuviesen representadas en el pasado en diversas formas artísticas, antes del siglo XIX no se publicaron informes bien documentados sobre personas con esta anomalía por tres razones.

En primer lugar, sólo unos pocos médicos estaban interesados en los niños con problemas del desarrollo; en segundo lugar, prevalecían otras enfermedades, como las infecciones o la malnutrición, que ensombrecían la existencia del síndrome de Down y de otras anomalías genéticas; por último, a mediados del siglo XIX sólo sobrevivía la mitad de las madres que habían alcanzado los 35 años y muchos niños nacidos con Síndrome de Down morían probablemente en la primera infancia.

En 1838, Esquirol proporcionó la primera descripción de un niño que probablemente tenía síndrome de Down, poco después Seguin describió a un niño con rasgos que sugerían el síndrome, al que denominó "idocia furfurácea".

A partir de 1866 no se publicaron más informes sobre el síndrome de Down durante una década, hasta en 1876 Frasier y Mitchell descubrieron a individuos con esta condición con la denominación de "idiota de Kalmuck", exponiendo su primer informe científico sobre el Síndrome de Down en una reunión celebrada en Edimburgo en 1875.

En 1877, en su libro *Idiocy and Imbecility*, Willian Ireland describió a las personas con Síndrome de Down como un tipo especial. En 1886, Suttleorth señaló que estos niños estaban "sin acabar" y que "su aspecto peculiar era, en realidad, el de una fase de la vida fetal".

A lo largo de la historia más reciente diversas teorías han sido propuestas para explicar la aparición de individuos afectados con el síndrome de Down: hasta 1909 se atribuía la aparición del síndrome por malformaciones de las glándulas endocrinas, o porque los progenitores estaban afectados por tuberculosis o sífilis.

En 1909, tras la observación de que un número importante de niños con síndrome de Down eran los últimos vástagos de familias numerosas, se sugirió que era consecuencia del "agotamiento uterino" (G. E. Shuttleworth).

En 1930, Adrian Bleyer y P. J. Waardenburg observaron el comportamiento anómalo de los cromosomas de la planta llamada primavera tardía, en la que una separación incorrecta de los cromosomas provocaba la aparición de individuos estériles con 15 cromosomas (en lugar de los 14 normales).

Se sugirió por primera vez que el síndrome de Down podría estar relacionado con la no disyunción (la no disyunción es el fracaso en la separación de los cromosomas durante la meiosis).

En 1950 se determinó que el número normal de cromosomas en el hombre es de 46 (Joe Hin Tjio y Albert Levan) y se verificó la relación entre síndrome de Down y no disyunción. La observación de cariotipos de individuos con síndrome de Down (Jerôme Lejeune, Marthe Gauthier y Raymond Turpin) determinó que la causa era una trisomía del cromosoma 21 como consecuencia de un efecto de no disyunción ("No disyunción durante la primera y segunda división meiótica").

El síndrome se reconoció formalmente en 1866: John Langdon Down publicó la primera descripción global de la enfermedad.<sup>8</sup>

---

<sup>8</sup> Fuente, P., et al. Medicina de hoy-Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas. Pág.115

## **B.-) Definición**

El viejo término "mongolismo" (alguna vez utilizado para referirse a este trastorno) refleja el aspecto en cierto modo oriental del semblante que producen los pliegues epicánticos característicos y las fisuras palpebrales "achinadas". En la actualidad, el término se considera inapropiado y no debería utilizarse.

El síndrome de Down es la más común y fácil de reconocer de todas las condiciones asociadas con el retraso mental. Esta condición (antes conocida como mongolismo) es el resultado de una anomalía de los cromosomas: por alguna razón inexplicable una desviación en el desarrollo de la células resulta en la producción de 47 cromosomas en lugar de las 46 que se consideran normales.

El cromosoma adicional cambia totalmente el desarrollo ordenado del cuerpo y cerebro.

En la mayor parte de los casos, el diagnóstico del síndrome de Down se hace de acuerdo a los resultados de una prueba de cromosomas que es suministrada poco después del nacimiento del niño.

## **C.-) Etiología Y Riesgo De Recurrencia**

En la actualidad, 1 de cada 800 nacimientos presenta Síndrome de Down. Casi el 80% de estos recién nacidos son hijos de madres menores de 35 años, aunque es conocido que la edad de la madre es el único factor de riesgo conocido hasta el momento; a más edad mayor riesgo de concebir un hijo con Síndrome de Down.

La incidencia aumenta con la edad materna avanzada, el riesgo a la edad de 25 años es de 1 en 1,350, a la edad de 35 años es de 1 en 384 y a la edad de 45 es de 1 en 28. Con respecto al padre, hasta la fecha no se ha comprobado que una edad avanzada influya en el nacimiento de este tipo de niños.

Paradójicamente, el Síndrome de Down es mucho más frecuente entre las mujeres menores de 35 años, lo cual se debe a dos factores: por un lado, el hecho de que las madres jóvenes son las que mayoritariamente tienen hijos, y por otro la influencia del diagnóstico prenatal, que se ofrece sistemáticamente a las madres mayores de 38 años.

No se conocen con precisión los mecanismos de no disyunción que causan el Síndrome de Down, pero está demostrado científicamente que se da por igual en cualquier raza, sin que exista ninguna relación con el nivel cultural, social, ambiental, económico, etc.

Su etiología se debe a copias adicionales (total de 3) del cromosoma 21, en donde el 94% trisomía del síndrome de Down (cariotipo 47+21). Tres cromosomas 21 distintos debido a no disyunción (ausencia de separación cromosómica durante la meiosis), riesgo de recurrencia 1% más el riesgo relacionado con la edad materna si es mayor de 35 años.

El 4% se da por síndrome de traslocación de Down, en donde hay un número adicional 21 unido a otro cromosoma, habitualmente el 13 o el 14, la mitad de estas traslocaciones son de nueva presentación y la otra mitad por herencia de un padre., y por último el 2% se debe al síndrome de mosaico de Down, en donde se afecta dos líneas celulares diferentes, una con un número normal de cromosomas y la otra línea con trisomía del cromosoma 21, debido a error posterior a la concepción en la división cromosómica durante la mitosis. <sup>9</sup>

#### **D.-) Patogenia**

Con base a los artículos de varios especialistas (Pueschel, 1997; Flórez, 1996; Rondal y col., 2000 ; Rogers y Coleman, 1994), un síndrome significa la existencia de un conjunto de síntomas que definen o caracterizan a una determinada condición patológica.

El síndrome de Down se llama así porque fue identificado inicialmente el siglo pasado por el médico inglés John Langdon Down. Sin embargo, no fue hasta 1957 cuando el Dr. Jerome Lejeune descubrió que la razón esencial de que apareciera este síndrome se debía a que los núcleos de las células tenían 47 cromosomas en lugar de los 46 habituales

Los seres humanos, mujeres y hombres, tenemos normalmente 46 cromosomas en el núcleo de cada célula de nuestro organismo, de esos 46 cromosomas, 23 los recibimos en el momento en que fuimos concebidos del espermatozoide y 23 del óvulo. De esos 46 cromosomas, 44 son denominados regulares o autosomas y forman parejas (de la 1 a la 22), y los otros dos constituyen la pareja de cromosomas sexuales, llamados XX y XY.

Es importante saber que el espermatozoide del hombre y el óvulo de la mujer son células embrionarias o germinales que sólo tienen la mitad de los cromosomas de las demás células, es decir, 23.

Por lo tanto, cuando se produce la concepción y el óvulo y el espermatozoide se unen para originar la primera célula del nuevo organismo humano, ésta tiene los 46 cromosomas característicos de la especie humana. A partir de esa primera célula y por sucesivas divisiones celulares se irán formando los millones de células que conforman los diversos órganos de nuestro cuerpo.

---

<sup>9</sup> Martínez y Martínez. La salud del niño y del adolescente. Pág. 337-338

Eso significa que, al dividirse las células, también lo hace cada uno de los 46 cromosomas, de modo que cada célula sigue poseyendo esos 46 cromosomas. Conviene recordar aquí que la importancia del cromosoma reside en su contenido, es decir, los genes que dentro de él residen. Porque son los genes los que van a dirigir el desarrollo y la vida entera de la célula en la que se albergan.

Por un error el óvulo o el espermatozoide aporta 24 cromosomas en lugar de 23 que, unidos a los 23 de la otra célula germinal, suman 47. Y ese cromosoma de más (extra) pertenece a la pareja número 21 de los cromosomas. De esta manera, el padre o la madre aportan 2 cromosomas 21 que, sumados al cromosoma 21 del cónyuge, resultan 3 cromosomas del par 21. Por eso, esta situación anómala se denomina trisomía 21, término que se utiliza también con frecuencia para denominar al síndrome de Down.

Los últimos estudios señalan que en el 10 a 15% de los casos el cromosoma 21 extra es aportado por el espermatozoide y en el 85-90 % de los casos por el óvulo. Por consiguiente, la alteración aparece antes de la concepción, cuando se están formando los óvulos y los espermatozoides.

Piénsese, por ejemplo, que los óvulos se forman cuando la futura mujer es todavía un feto y está en el vientre de su madre. Por este motivo no debe haber ningún sentimiento de culpabilidad, ya que la alteración no guarda relación alguna con lo que los padres hicieron o dejaron de hacer durante el período del embarazo. (Pueschel, 1997).

Una vez definido lo que es en esencia el síndrome de Down, se explicará cómo ocurre esa circunstancia por la que el óvulo o el espermatozoide poseen 24 cromosomas (2 de ellos del par 21), en lugar de 23. Y también se explicarán tres circunstancias o formas en las que ese cromosoma extra hace su presencia.

## **E.-) Formas De Trisomía 21**

### **1.-) Trisomía libre o simple**

Cuando se forman los óvulos y los espermatozoides, lo hacen a partir de células originarias en las que, al dividirse, sus 46 cromosomas se separan: 23 van a una célula y sus correspondientes parejas se van a otra; por eso cada una tiene 23 cromosomas.

Pero a veces ocurre que esta división y separación de cromosomas no se realizan correctamente; es decir, una de las parejas de cromosomas (en nuestro caso la pareja 21) no se separa sino que los dos cromosomas 21 permanecen unidos y se quedan en una de las células (óvulo o espermatozoide) divididas. Ha ocurrido lo que los técnicos llaman "no-disyunción" o "no-separación".

Con lo cual esa célula tiene ya 24 cromosomas, dos de ellos de la pareja 21; al unirse con la otra célula germinal normal que aporta sus 23 cromosomas, la nueva célula resultante de la fusión en el momento de la concepción tendrá 47 cromosomas, tres de los cuales serán 21, y a partir de ella se originarán todas las demás células del nuevo organismo que poseerán también los 47 cromosomas.

Esta circunstancia es la más frecuente en el síndrome de Down. El 95 % de las personas con síndrome de Down poseen esta trisomía simple: 47 cromosomas de los que tres completos corresponden al par 21.

### **2.-) Translocación**

Alrededor de un 3 % de personas con síndrome de Down presentan 2 cromosomas del par 21 completos (lo normal) más un trozo más o menos grande de un tercer cromosoma 21 que generalmente se encuentra pegado o adherido a otro cromosoma de otro par (el 14, el 22 o algún otro, aunque generalmente es el 14).

Se debe a que el padre o la madre poseen en las células de su organismo, en lugar de dos cromosomas 21 completos que es lo normal, un cromosoma 21 completo más un trozo de otro cromosoma 21 que se desprendió y se adosó a otro cromosoma (supongamos que a uno del par 14).

De esta manera, el padre o la madre tienen un cromosoma 14, con un trozo de 21 adherido, y un cromosoma 21: por eso son normales. Cuando se forman sus óvulos o sus espermatozoides, la pareja 14 se separa: el cromosoma 14 entero irá a una célula, el cromosoma "mixto" (14 + trozo de 21) irá a otra, y el 21 que no tenía pareja irá a una de las dos. De este modo, a algún óvulo o espermatozoide le tocará el tener un cromosoma 14 + trozo de 21, y otro 21 completo, con lo cual ya tiene dos elementos 21.

Al unirse con la pareja en la concepción, esa pareja aporta su cromosoma 21 normal con lo cual el resultado será 2 cromosomas 21 completos más un trozo del tercero adosado (translocado es el término correcto) al otro cromosoma. Generalmente, las consecuencias orgánicas de la translocación suelen ser similares a las de la trisomía simple y aparece el síndrome de Down con todas sus manifestaciones (a menos que el trozo translocado sea muy pequeño y de una zona de cromosoma poco rica en genes).

Pero lo más importante de la trisomía por translocación es que el padre o la madre se comportan como portadores: ellos no presentan la trisomía porque sólo tienen 2 unidades 21; pero dado que una se encuentra pegada a otro cromosoma, es posible que los fenómenos que hemos descrito se puedan repetir en más óvulos o espermatozoides y, por una parte, transmitir esa anomalía a otros hijos que también serían portadores, y por otra, tener más hijos con síndrome de Down.

Por eso es importante que si el cariotipo del bebé con síndrome de Down demuestra tener una translocación, los papás y los hermanos se hagan también cariotipo para comprobar si alguien es portador.

### **3.-) Mosaicismo**

Aparece en el 1 % de los niños con síndrome de Down. Corresponde a la situación en que óvulo y espermatozoide poseen los 23 cromosomas normales, y por tanto la primera célula que se forma de la fusión de ambos es normal y posee sus 46 cromosomas.

Pero a lo largo de las primeras divisiones de esa célula y de sus hijas surge en alguna de ellas el mismo fenómeno de la no-disyunción o no-separación de la pareja de cromosomas 21 que, de modo que una célula tendrá 47 cromosomas, tres de los cuales serán del par 21. A partir de ahí, todos los millones de células que deriven de esa célula anómala tendrán 47 cromosomas (serán trisómicas), mientras que los demás millones de células que se deriven de las células normales tendrán 46, serán también normales.

Dependiendo de cuándo haya aparecido la no-disyunción en el curso de divisiones sucesivas, así será el porcentaje final de células trisómicas y normales que el individuo posea. Cuanto más inicialmente aparezca la anomalía, mayor será el porcentaje de trisómicas y viceversa. Como se entiende fácilmente, si las trisómicas están en escasa proporción, la afectación patológica resultante será menos intensa.<sup>10</sup>

---

<sup>10</sup> Palacios P. Introducción a la Pediatría. Pág. 73

## **F.-) Cuadro Clínico**

Un individuo con síndrome de Down presenta un cuadro con distintas anomalías que abarcan varios órganos y sistemas, debido a un desbalance que afecta a numerosos genes.

### **1.-) Signos y síntomas**

A partir de la descripción de las características físicas de los niños con síndrome de Down en 1866 por Jhon Landon Down, se han descrito cerca de 300 signos o manifestaciones clínicas que se han identificado en estos niños, sin embargo, cabe hacer notar que existen algunas de ellas que con más frecuencia se encuentran, como son las siguientes:

- \* retraso mental
- \* corta estatura corporal
- \* hipotonía muscular marcada (flaccidez muscular)
- \* marcado pliegue epicántico de los ojos
- \* abertura palpebral sesgada hacia arriba y afuera
- \* rasgos faciales aplanados
- \* cuello corto y piel abundante en la nuca
- \* hipoplasia maxilar y del paladar que determinan la protrusión de la lengua
- \* dedos cortos con hipoplasia de la falange media del quinto dedo y pliegues anormales en las manos (surco o pliegue simiesco en la palma de la mano)
- \* pies con una amplia abertura entre el primer y el segundo dedo, con un surco que se extiende proximalmente en la superficie plantar
- \* alteraciones cardíacas congénitas (en un 40% de los casos), generalmente por defectos del tabique ventricular, conducto arteriosos permeable
- \* atresia o estenosis duodenal
- \* en caso de ojos claros, aparición de manchas de Brushfield (manchitas blancas colocadas en forma concéntrica en el tercio más interno del iris)

- ✖ riesgo elevado de desarrollar cataratas u otros trastornos visuales relacionados con defectos de los cristalinos
- ✖ elevado nivel de purinas (posible causa de los defectos neurológicos)
- ✖ deficiencias en el sistema inmunitario
- ✖ incremento de la susceptibilidad a las infecciones
- ✖ Aumento del 15 al 20% de padecer leucemia.

A pesar de que los datos clínicos referidos son muy importantes para fines de sospechar el diagnóstico, es necesario mencionar que estas manifestaciones no se presentan en cada niño y por lo tanto no deben considerarse estrictamente como específicas del padecimiento.<sup>11</sup>

Se conoce ampliamente que las características físicas (fenotipo) de cualquier ser humano están en gran parte determinadas por la forma en que está constituido su mapa genético. Por lo anterior, los niños con síndrome de Down tendrán algunas características físicas similares a las de sus padres ya que ellos reciben genes tanto de su madre como de su padres.

Por otra parte, cabe mencionar que los niños Down tienen características comunes entre ellos en virtud de que comparten un cromosoma extra, sin embargo no se conoce con precisión de qué manera ese cromosoma adicional interfiere con la secuencia normal del desarrollo, y por qué unos niños tienen manifestaciones clínicas muy completas, mientras que otros sólo exhiben algunas de ellas.

En cuanto a varios de los rasgos que caracterizan al síndrome es necesario comentar que no le producirán al niño alguna molestia particular. Por ejemplo, el quinto dedo de la mano cuando está incurbado (frecuente de observar en el Down) no le producirá ninguna alteración en el funcionamiento de la mano; ni la fisura palpebral afectará su visión. Por otra parte es importante insistir que esas manifestaciones no se incrementarán con el tiempo.

---

<sup>11</sup> Nelson, Vaughan, et al. Tratado de Pediatría. Pág. 114

## **2.-) Exámenes de laboratorio y gabinete**

- ✖ La auscultación del tórax con un estetoscopio puede revelar soplo cardíaco.
- ✖ Mediante un examen físico se aprecian las anomalías características como un perfil facial plano, orejas pequeñas, músculos abdominales separados, articulaciones hiperflexibles, marcha inestable, piel de más en la parte posterior del cuello al nacer y un hueso anormal en la mitad del quinto dedo.
- ✖ Los vómitos tempranos y profusos pueden indicar una obstrucción del esófago (atresia esofágica) o del duodeno y rara vez de segmentos más bajos del tracto gastrointestinal. Algunas veces, esto se descubre por la imposibilidad de pasar una sonda por la nariz hasta el estómago o el duodeno al momento del nacimiento, al igual que con radiografías especiales.
- ✖ Examen físico (sospecha y confirmación del diagnóstico)
- ✖ Estudios cromosómicos (revelan tres copias del cromosoma 21 en el 94% de los casos). El resto presenta otras anomalías cromosómicas.
- ✖ Radiografía de tórax (para determinar la presencia de anomalías cardíacas)
- ✖ Ecocardiograma (para determinar la naturaleza de la anomalía cardíaca)
- ✖ Electrocardiograma
- ✖ Radiografías gastrointestinales (para determinar la obstrucción si hay síntomas que la sugieran)

Se debe realizar cariotipo cromosómico; consejo genético; hematocrito o hemograma completo para investigar plétora (policitemia) o trombocitopenia (posibles trastornos mieloproliferativos); pruebas de función tiroidea según los resultados del análisis metabólico obligatorio; exploración por parte de un cardiólogo pediatra, incluida la eco cardiografía (incluso en ausencia de soplos); insistir en la necesidad de realizar la profilaxis de la endocarditis bacteriana subaguda en niños susceptibles con cardiopatía

Enviar a hacer potenciales auditivos del tronco cerebral o estudios de emisión otoacústica al nacimiento o dentro de los primeros tres meses, para evaluar la audición sensoneural congénita.

Hacer evaluación pediátrica oftalmológica a los 6 meses, o inmediatamente si existe alguna indicación de estrabismo, nistagmo o visión pobre. Si se aprecian problemas de alimentación, se debe consultar con un especialista en problemas de alimentación como integrante del equipo multidisciplinario de salud.

En cuanto a la exploración a continuación se describen algunas de las características más comunes que distinguen al niño con síndrome de Down:

**Cráneo:** El cráneo de los niños tiende a ser más pequeño en su circunferencia y en su diámetro anteroposterior, otro hallazgo en ellos es que el crecimiento de los huesos de la parte media de la cara es menor cuando se compara con niños no Down, la causa es que la cara del niño Down tan característica se debe a que los ojos, la nariz y la boca no solamente son pequeños, sino que se encuentran agrupados en forma más estrecha unos con otros.

Se ha demostrado que la distancia entre los ojos es más pequeña, que el hueso maxilar está menos desarrollado y que el ángulo que forma la mandíbula es de tipo obtuso. Se han encontrado también anomalías en el hueso esfenoides y en la silla turca, corroborando que los huesos que constituyen la base del cráneo son de menor tamaño y los senos paranasales se encuentran poco desarrollados o crecidos.

**Ojos:** Desde su descripción original Down dijo respecto a los ojos que se encuentran colocados en forma oblicua y que el canto y orilla interna están más distantes uno de otro y por otra parte la fisura palpebral está muy estrecha, en tanto el pliegue epicántico (piel redundante del párpado en el ángulo interno del ojo) se encuentra presente en un 80% de los niños con síndrome de Down, también se ha identificado que pueden tener hipertelorismo o hipotelorismo (mayor o menor distancia entre un ojo y otro respectivamente).

El hipertelorismo se ha sugerido que sea como consecuencia de un puente nasal plano y del pliegue epicantal que cubre el canto interno, lo cual da la impresión de que la distancia entre los ojos es más amplia, por otra parte el hipotelorismo es debido a la hipoplasis de los huesos de la estructura media de la cara.

Otro hallazgo frecuente son las manchas de Brushfield, las que se localizan en el iris que son manchas de color blanco-grisáceo, que se aprecian más en niños de piel blanca en comparación con los de piel morena, cuya presencia se debe a la presencia de tejido conectivo localizado en la capa anterior del iris, mientras que otros creen que se debe al adelgazamiento del estroma del iris, así como a una distribución anormal del pigmento.

**Nariz:** La forma de la nariz es variable en los niños con síndrome de Down, sin embargo es frecuente el hundimiento del puente nasal, ligeramente respingada, con los orificios de la misma con tendencia hacia el frente o hacia arriba, es frecuente que exista desviación del tabique nasal. Estas características junto con las del poco desarrollo de los huesos de la cara da la apariencia de que la cara de los niños Down se encuentra aplanada.

**Orejas:** Es frecuente que exista una forma normal con variedades diferentes de presentación, con menor tamaño y con implantación más baja en relación con niños sin alteraciones cromosómicas, así como también están ligeramente oblicuas. Otra característica habitual es el sobreplegamiento de la parte interna del pabellón auricular, el conducto auditivo externo frecuentemente es estrecho y a veces no está presente el lóbulo de la oreja, o en su defecto se encuentra pegado al resto de la cabeza.

**Lengua:** Es relativamente frecuente observar que la lengua de los niños Down protuye en la boca, de tal forma que se encuentra entreabierta de manera permanente en los niños. este hallazgo es más común en las niñas que en los niños y en los blancos que en los de piel oscura. Se piensa por una parte que es debido a que el tamaño es mayor que el habitual, otros investigadores piensan que a consecuencia del hueso maxilar es más pequeño, el paladar resulta más estrecho, las encías más amplias, y las amígdalas y las adenoides más crecidas, se condiciona que la cavidad bucal resulte más pequeña.

La presencia de la llamada lengua geográfica, la que se caracteriza por tener en su superficie cuarteaduras o fisuras en casi toda su extensión, se da su aparición más frecuentemente después de los 4 o 5 años de edad y se piensa que esto puede ser debido a los movimientos frecuentes de succión y masticación que hacen de su propia lengua varios niños con síndrome de Down.

**Cuello:** La apariencia del cuello en la mayoría de los casos corto y ancho, dando la impresión de que en la cara posterior del mismo se debe a la mayor cantidad de tejido celular subcutáneo, sin embargo al transcurrir los años se hace menos aparente.

**Tórax:** En general la forma del tórax de los niños Down es muy similar a la de los niños no Down, sin embargo, algunos niños pueden presentar 11 costillas de cada lado del tórax en vez de 12, puede verse la forma como acortada, también puede suceder que su tórax a la altura del esternón se aprecie hundido (pecho excavado), o por el contrario haga prominencia (pecho carinatu), sin embargo, estas alteraciones no van a producir ninguna interferencia con la función de la respiración o la del corazón.

**Abdomen:** En los niños menores de 1 año el abdomen frecuentemente se aprecia agrandado y distendido, lo que se atribuye a la disminución en el tono de los músculos del propio abdomen así como a la distancia de los músculos rectos anteriores del mismo, y es frecuente encontrar hernia umbilical en estos niños.

**Extremidades:** En proporción con la longitud del tronco las extremidades inferiores están sensiblemente acortadas, el metacarpio y e falanges se encuentran un 10 a 30% más pequeños, los dedos de las manos son cortos y anchos, el dedo que frecuentemente se altera en su forma es el quinto, encontrándose más pequeño de lo habitual, se presenta clinodactilia, en donde el segundo pliegue de flexión del dedo meñique no sobre pasa al del dedo anula que habitualmente está incurvado, con escasa separación entre los dos pliegues de flexión y en ocasiones sólo tiene un solo pliegue.

También se observa frecuentemente una separación entre el primero y segundo dedo de los pies, además que se encuentra un pliegue plantar entre estos dos dedos, el surco transverso de la palma de la mano llamado pliegue simiano es un signo frecuente, que se caracteriza por un pliegue de flexión transversal a la mano, que se extiende en forma in interrumpida de un lado a otro.

**Piel y cabello:** La piel a veces es laxa y marmórea en los primeros años de la vida, para posteriormente hacerse más gruesa y menos elástica, el cabello suele ser fino y poco abundante.

**Tono muscular y flexibilidad de las extremidades:** Al palpase los músculos del cuerpo principalmente los de las extremidades se aprecia que su tono está disminuido, pero a mayor edad se hace menos aparente, y otro signo es la mayor movilidad de las articulaciones en las extremidades.

**Genitales:** En los niños puede observarse que el pene se ve más pequeño que lo habitual, pudiendo no estar presentes uno o los dos testículos (criptorquidea), y al inicio de los caracteres sexuales secundarios, el vello público de los hombres tendrá una distribución horizontal, y en las niñas los labios mayores pueden apreciarse de mayor tamaño y ocasionalmente pueden estar aumentados los menores, incluyendo a veces, un tamaño aumentado del clítoris.<sup>12</sup>

## **G.-) Diagnóstico**

El estudio genético, es el resultado fundamental, que se hace para confirmar ese diagnóstico presuntivo y para explicar el mecanismo, por el cual se produjo la alteración cromosómica , que hizo que naciera un niño/a con Síndrome de Down.

Dar el diagnóstico de síndrome de Down a una pareja, ya sea durante el embarazo o en el período inmediato de post parto, requiere de todas las habilidades de comunicación y consejo del equipo multidisciplinario de salud.

---

<sup>12</sup>Fregia, Glenda. Enfermería perinatal- Riesgos de la reproducción. Pág. 159-161

## **1.-) Diagnóstico prenatal**

Uno de los grandes desafíos para el personal multidisciplinario cuando la trisomía 21 ha sido detectada en forma prenatal es dar una explicación balanceada y completa de las opciones disponibles para los padres, de tal manera que ellos puedan tomar una decisión informada si continuar o no con el embarazo.

Esto incluye dar información exacta sobre el síndrome de Down y el rango de expectativas que ellos pueden tener de su hijo, tratando al mismo tiempo de no hacer predicciones imposibles.

Si después de una adecuada discusión se decide terminar con el embarazo, se debe explicar el impacto total de este procedimiento. Se debe programar un cuidadoso seguimiento que asegure una apropiada evolución de los sentimientos una vez que el término del embarazo tenga lugar.

La detección prenatal de la trisomía 21 no siempre resulta en el término del embarazo, cuando se les entrega información sobre las condiciones puede ser que la pareja no decidirá abortar un embarazo afectado, porque lo que quieren sólo es saber si hay cualquier defecto de tal forma de estar preparados cuando llegue el bebé.

Se recomienda asesoría genética en todas las familias que presenten este síndrome. El síndrome de Down puede detectarse en el feto a los pocos meses de embarazo mediante un examen de los cromosomas realizado por medio de los siguientes medios:

### **a) Amniocentesis:**

La amniocentesis de los embarazos de "alto riesgo" a las 16 semanas sigue siendo el método más común para detectar a aquellos afectados por trisomía 21. Tales embarazos son seleccionados en base a la edad de la madre (mayores de 35 años) y embarazos previamente afectados.

El riesgo de tener un segundo embarazo con síndrome de Down es de 1%, a menos que la causa haya sido una translocación, en cuyo caso el riesgo puede ser mucho más alto. Sin embargo, el procedimiento no está exento de problemas, entre los que se incluye una tasa de 0,5 - 1% de abortos accidentales y la potencial necesidad de efectuar un aborto al medio trimestre en caso que resulte ser la opción elegida por los padres.

A pesar que esta prueba es extremadamente sensitiva, dejará de diagnosticar la mayor parte de los embarazos con trisomía 21 debido a que su uso está restringido al grupo de madres de más edad, mientras que la mayor cantidad de los niños con síndrome de Down nacen de madres menores de 30 años. El uso del monitoreo de la masa de suero materno (idealmente midiendo la alfafetoproteína, HCG y Oestriol) a las 16 semanas de gestación es ahora rutina en algunos estados y permite la detección del 60% de los embarazos afectados con trisomía 21 con una tasa de falso positivo de 5%.

A las mujeres que son detectadas de esta forma (1 - 2% de la población) se les ofrece la amniocentesis, permitiendo una reducción en el número de procedimientos invasivos mientras se mantienen altas tasas de detección. Como todos los procedimientos de monitoreo, es necesario tener una conversación adecuada que asegure una comprensión y consentimiento de los padres.

#### **b) Muestra de vello coriónico:**

Este procedimiento involucra una biopsia transvaginal del desarrollo de la placenta entre la 10 y 12 semanas de gestación. Esta tiene la ventaja de detectar anomalías cromosómicas en forma más temprana que lo que es posible con la amniocentesis, pero esta asociada a una mayor tasa de abortos posteriores al procedimiento (2 - 5% dependiendo del operador). Se han acumulado sospechas sobre defectos en miembros y mandíbulas de fetos sometidos a este procedimiento, pero no existe evidencia firme.

#### **c) Ultrasonido:**

Muchas características de los fetos han sido estudiados como posibles indicadores de trisomía 21. Estos incluyen el tamaño de la fosa posterior, espesor de los pliegues de la piel de la nuca, posición de las manos y largo de los huesos. Aunque esta tecnología ofrece promesas para el futuro, no es lo suficientemente confiable para ser usada como prueba de monitoreo en la actualidad. Lo mismo se puede decir de la detección y posterior cariotipo de células fetales en la circulación de la madre, no obstante que esta tecnología es inminente.<sup>13</sup>

---

<sup>13</sup>Behrman, Nelson, et al. Tratado de Pediatría. Pág. 116

## **2.-) Diagnóstico postnatal**

Un diagnóstico firme de síndrome de Down basado en el fenotipo es usualmente posible inmediatamente después del nacimiento, se debe tratar de evitar hacer el diagnóstico por unos días hasta que se conoce el cariotipo, es esencial informar a los padres, al menos de sus sospechas. tan pronto sea posible después del nacimiento.

Tan pronto como haya nacido el bebé, se debe congratular a los padres, informarlos si el bebé esta sano o no y explicar cualquier procedimiento que se haya efectuado, tan pronto como el bebé esté estable, se debe disponer de algún tiempo con los padres y el bebé, establecer el diagnóstico clínico y, si es necesario, su grado de certidumbre con una frase abierta tocando al bebé mientras se da el diagnóstico, indicando su aceptación del niño, después de comunicarlo y con la reacción negativa de los padres, es necesario evaluar su comprensión del diagnóstico, ya que puede ser evidente que ellos tengan escasos conocimientos sobre la condición o están cargados con mitos y falsos conceptos, lo que debe ser corregido cuidadosamente, es imposible educar completamente a los padres inmediatamente después del nacimiento, por lo que se debe entregar suficiente información para responder sus preguntas inmediatas y apoyarlos hasta más tarde en el día, cuando se pueda tener una conversación más detallada, sin embargo, la información inmediata puede incluir una sinopsis de la etiología del síndrome, evitar que los padres se puedan culpar uno a otro y una descripción de las investigaciones y procedimientos necesarios para evaluar totalmente la salud del niño, así como la discusión completa del diagnóstico se debe efectuar una vez que los padres se han recuperado, al menos parcialmente, del stress inmediato provocado por el nacimiento, usualmente, dentro de las veinticuatro horas siguientes.

En ese tiempo tendrán preguntas que deben ser contestadas acuciosa y adecuadamente. Se debe hacer cualquier esfuerzo por tener a ambos padres en esta reunión. Nuevamente, el niño debe estar presente como el foco de la conversación y debe ser tomado por los padres. Es aún muy temprano para sobrecargar a los padres con detalles y será necesario ser sensitivo a su particular comprensión de estos nuevos y complejos conceptos.

Dentro de las complicaciones que presentan los niños con Síndrome de Down se encuentran las siguientes:

- Problemas de la visión
- Pérdida auditiva
- Anomalías cardíacas
- Mayor incidencia de leucemia aguda
- Infecciones de oído frecuentes y mayor susceptibilidad a infecciones
- Obstrucción gastrointestinal (ano imperforado y problemas similares)
- Atresia esofágica o atresia duodenal
- La tercera parte de los pacientes experimenta bloqueo de las vías respiratorias durante el sueño.
- Hay un aumento en la incidencia de demencia a medida que van creciendo
- Inestabilidad de los huesos de la espalda en la parte superior del cuello que puede provocar lesiones compresivas de la médula espinal.<sup>14</sup>

#### H.-) Tratamiento

Debido a que la alteración genética existe en todas las células del individuo, o en su mayoría, y no hay técnicas ni medicinas para detener el efecto del cromosoma 21 extra, el padecimiento no es curable, por lo que su tratamiento o manejo está enfocado a controlar el padecimiento y a evitar un daño mayor del paciente, a rehabilitarlo, a favorecer el desarrollo del potencial heredado, y a intergrarlo a la sociedad y a la familia.

Según se mencionó al describir las características generales del paciente, existe en ellos una falla en la maduración de todo el organismo, aunque es en sus sistemas músculo-esquelético y nervioso central en donde se manifiestan los primeros síntomas del trastorno, uno de los aspectos de más importancia en el tratamiento de estos niños, es lo que se conoce como estimulación temprana, la cual consiste en una serie de actitudes, estímulos y ejercicios que se le otorgan al niño con el fin de favorecer la maduración de sus sistemas músculo-esquelético y nervioso, los ejercicios se deben administrar de acuerdo a su salud, a una determinada hora del día y durante determinado número de días, con lo que la diferencia de un niño con síndrome de Down que recibe estimulación temprana y uno que no la recibe, reside en que en el primer caso el niño madurará y adquirirá habilidades relativamente pronto.

Otros aspectos importantes de su manejo son el evita las infecciones que se presentan con frecuencia en la primera infancia, practicando reglas de higiene adecuadas y una alimentación cuidadosa.

---

<sup>14</sup> *Ibid.* Pág. 117

Las infecciones deben ser manejadas de inmediato y en forma adecuada, pues son la causa de una mortalidad elevada y favorecen el retraso en la maduración. Si existieran problemas en el corazón u otro tipo de malformaciones como las del aparato digestivo o riñón, deben ser estudiadas las posibilidades de corregirlas quirúrgicamente.

Se les debe aplicar todo su esquema de vacunación al igual que aun niño normal y ser vigilados periódicamente por un pediatra, para que valore su crecimiento y desarrollo, con respecto a la alimentación debe ser balanceada. Además debe ser aceptado en su familia, sin rechazo, se deben estimular hablándoles, jugando con ellos, y estimular sus sentidos, para propiciar el desarrollo de las diferentes áreas cerebrales, y cuando sean más grandes impulsarlos a desempeñar labores manuales, siendo ésta el área en donde más destacan, que practiquen algún deporte, a menos que estén contraindicados por presentar alguna cardiopatía, se deben enseñar a alimentar y cuidar algún animalito doméstico, lo que les ayudará a respetar y a querer a los seres vivos.

Además es importante que acudan a un centro de entrenamiento y educación especial en su localidad, en donde asistan con regularidad, ya que éstos centros cuentan con programas bien estructurados y probados en su efectividad, dando así, con ello, los mejores resultados en su educación.

Es muy recomendable que desde recién nacidos, estos niños no sean ocultados a la vista de las personas, sino impulsar un desarrollo social normal, ya que propiciará que sean aceptados como seres integrantes de nuestra humanidad y sociedad.<sup>15</sup>

El promedio de vida de los individuos afectados, gracias a los adelantos de la atención médica, se ha pasado de los 9 años de vida media en 1929 a por ejemplo los 30 años en 1980. La supervivencia de los pacientes con síndrome de Down depende básicamente de la gravedad de las malformaciones viscerales que pueden tener. Estas malformaciones determinan el fallecimiento de muchos en los primeros años, de modo que los mayores de 5 años tienen expectativas de vida razonablemente largas. Actualmente, un 25% alcanza la edad de 50 años .

---

<sup>15</sup> Palacios, P. **Introducción a la Pediatría**. Pág. 123



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

34-A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

### 4.3.2 ENFOQUE PSICOLÓGICO

La paternidad es un asunto complejo y aun cuando no resulta fácil de explicar el significado que tiene para cada uno de los seres humanos, se puede afirmar que durante los nueve meses que dura el embarazo, se suscitan importantes cambios físicos, psicológicos y sociales en la madre, el padre y todos los demás integrantes de la familia, de los amigos y del grupo social al que se pertenece.

Todos ellos van formándose una imagen mental de lo que esperan que sea el bebé que se espera, para algunos puede resultar primordial que sea "muy inteligente", o buen deportista, o fuerte, o ágil, o incluso hombre o mujer, y así podría enumerar todo lo que tanto los padres como la familia esperan del bebé.

Esta fotografía mental se basa, en parte, en todo lo que los padres desearon ser, pero que no lograron, pero cuando llega el nuevo ser, la realidad dista mucho de lo que soñamos; después de los nueve meses de embarazo nace solamente un ser humano, con miles de defectos, al igual que sus padres y todos los seres humanos, y sobre todo algo muy lejano de lo que ellos soñaron. Sin embargo, la frustración desaparece en el instante mismo en que el bebé abre sus ojos y parece mirarlos.

Todos los niños son hermosos, mucho más los propios, y todos los padres terminan por aceptarlos y amarlos, y resulta ser el mejor motivo para seguir luchando en la vida. Junto con este pequeño ser, nacen los más variados sentimientos, ilusiones, propósitos y objetivos.

Todo parece indicar que el nacimiento de un niño con síndrome de Down origina la muerte, por causas naturales, de la imagen mental y los sueños que se tuvieron durante el período del embarazo.

La primera etapa es de negación, seguida de la renegación, posteriormente viene la aceptación pasiva y, por último la aceptación con sublimación, esto viene aunado a la actitud que cada uno de los padres tenga para con su hijo, dependiendo en gran parte de la etapa a la que logren llegar.

**ETAPA DE NEGACIÓN:** La primera reacción de los padres al conocer la noticia, es no aceptarla, con miles de frases como ¡No es posible!, ¡En mi familia todos somos normales!, ¡Debe haber un error, el médico se equivocó!, entre muchas otras, estas son frases clásicas en la primera etapa, se piden múltiples opiniones, se visitan médicos, brujos, yerberos y similares, en busca de ayuda.

Esto es porque los padres deben oír todas las opiniones que consideren necesarias para tranquilizarse. Sin embargo, muchas parejas no logran pasar de esta primera etapa, su búsqueda de opiniones nunca termina, lo que realmente necesitan no es alguien que les diga lo que su hijo tiene, sino alguien que les diga lo que ellos quieren escuchar "¡Su hijo es normal!", todos los demás están equivocados; es sólo cuestión de esperar .

Estos padres que buscan tratamientos mágicos, de corta duración y buenos resultados, por desgracia, generalmente terminan por encontrar personas que se aprovechan de su desesperación, ya que el mundo está lleno de charlatanes que se aprovechan de situaciones tales para obtener beneficio. Pero lo más lamentable es que mientras los padres buscan soluciones rápidas, el tiempo pasa y el hijo pierde años valiosos en su desarrollo y educación.

**ETAPA DE RENEGACIÓN:** Esta etapa se caracteriza por la aceptación, de parte de los padres, de la situación que tiene su niño o niña. Sin embargo, a la vez están convencidos, y con justa razón, de que ellos merecían un hijo "normal"; no han hecho nada malo para tener un bebé así. De manera que inician la búsqueda de posibles culpables y de un responsable del terrible malestar que están sintiendo. Algunas ideas pasan por la mente de los padres, como que el médico no hizo las cosas adecuadamente, con rapidez, o que el pediatra no realizó las cosas debidamente, o bien que la enfermera realizó algo equivocadamente, o bien se creen merecedores de un castigo divino. Ocurre también que después de un tiempo, la mayoría de los padres entienden que el niño no es un castigo y algunos hasta creen que es una bendición.

Sin embargo, algunas de las parejas que no logran superar esta etapa, pasan su vida entera tratando de encontrar culpables y luchando contra la realidad; buscan ayuda, pero no para su hijo sino para su conciencia, son padres difíciles, nunca están conformes con los logros que el hijo obtiene y constantemente lo comparan con los logros de otros niños; siempre existen chicos mejores, no importa lo que el niño logre, nunca será suficiente como para mitigar ese sentimiento de culpa que sienten los padres. A menudo discuten y cambian de terapeuta, con el argumento de que no se les da todo lo que deberían recibir (atención, ejercicio, apoyo, etc.) y por esa causa el niño no progresa.

Otra respuesta que se observa en los padres que no logran superar esta etapa, es que terminan por creer que su hijo es un castigo divino, algo que, además no merecían ¡o tal vez sí! y en su interior crece la duda de lo que pudieron haber hecho para merecerlo.

Además, todo el mundo creerá que son culpables y hasta podrían considerarlos malas personas, merecedoras de lo que tienen, estos padres se sienten avergonzados de su hijo y terminan por esconder al niño en un rincón de la casa y se limitan a brindarle lo mínimo indispensable para que sobreviva.

**ETAPA DE ACEPTACIÓN PASIVA:** En esta etapa los padres aceptan a su hijo tal como es, lo quieren y le proporciona lo indispensable para que disfrute su vida y sea feliz.

Son padres que pueden salir de compras con su hijo, lo llevan a reuniones, le brindan cuidado y amor, pero no creen conveniente invertir tiempo, esfuerzo, ni dinero en su educación; después de todo ellos creen que "no tiene futuro" y que es tiempo desperdiciado.

Así, mientras sus otros hijos asisten a los mejores colegios y complementan su educación con clases adicionales de idiomas, karate, pintura, etc., al niño con Síndrome de Down, sólo lo inscriben en una escuela cualquiera. Lo quieren, lo respetan, disfrutan de su hijo, pero en realidad poco esperan de él.

**ETAPA DE ACEPTACIÓN CON SUBLIMACIÓN:** Los padres que alcanzan esta etapa no sólo están conscientes de la situación de su hijo, sino que lo aceptan por lo que es y tal como es, con sus posibilidades y limitaciones.

Pero a diferencia de otros, estos padres piensan en el futuro, conciben esperanzas basadas en su realidad y son capaces de dar, pero también de pedir. No ven a su hijo como a un ser que será un niño durante toda la vida, sino como a una persona que crecerá física, mental y espiritualmente.

Están dispuestos a brindarle a su hijo con síndrome de Down, por lo menos las mismas oportunidades que ofrecen a sus otros hijos.<sup>16</sup>

---

<sup>16</sup> Ortega, Luis. El Síndrome de Down-Guía para padres, maestros y médicos. Pág.63-68

El fallecimiento de alguien cercano causa dolor emocional y confusión durante meses o incluso durante años, ya que la pérdida de una persona a la que amamos a través de la muerte es una de las experiencias más traumáticas de la vida, aunado a esto, la Psiquiatra Elizabeth Kubler-Ross, nos dice que otros cambios también causan sentimientos de dolor y duelo, como por ejemplo un divorcio, el abandonar una carrera, el sufrimiento de un accidente, el padecimiento de una enfermedad incurable, o bien el nacimiento de un hijo con alguna alteración genética o algún padecimiento incurable (esto es por el nacimiento de un hijo imperfecto), lo que implica la muerte del hijo perfecto o ideal, esperado por los padres y por la familia durante el embarazo, incluso el envejecer, es decir, todos los cambios significativos en la vida implican un proceso de duelo, ya que decimos adiós a una parte del antiguo ser, a viejas formas, o a caminos familiares.

Esta doctora, descubrió que no sólo la muerte de un ser querido causan duelo, sino también otros cambios en la vida lo causan, por los sentimientos de dolor que se presentan, desarrollándose en cinco etapas identificables, estos sentimientos, generalmente dados en el orden en que los identificó la doctora Kubler Ross, son comunes en todos nosotros cuando nos vemos obligados a ajustarnos a cambios, sean estos positivos o negativos, en nuestras vidas.

Estas etapas según la doctora Kubler-Ross son las siguientes:

**NEGACIÓN:** En algunas personas durante esta etapa se presenta una sacudida física y conmoción al descubrir la noticia, apoderándose un estado de entumecimiento e incredulidad, éste es un estado protector que aísla al afligido de la angustia que se presentará en los siguientes meses para alcanzar la aceptación del deceso. La etapa de negación generalmente dura de cuatro a seis semanas. Durante este período, algunas personas se sientan culpables porque no sentir nada, es posible que no lloren, e incluso atienden a otros que expresen su pena. Esto es normal pues no necesitan obligarse a sentir algo que no brota naturalmente de su ser, pero tampoco deben reprimir sus sentimientos cuando empiecen a aparecer. Si, al cabo de seis semanas, una persona sigue combatiendo su dolor y sentimientos profundos o se siente entumecida, está negando sus sentimientos y es susceptible de sufrir, posteriormente, problemas emocionales.

El período de negación produce el efecto benéfico de movilizar los recursos internos para que se pueda enfrentar la realidad de la nueva situación, y conforme se vaya reponiendo se irá empezando a percibir lo que ha pasado y reconocer otros sentimientos.

**ENOJO:** El enojo se expresa externamente como rabia, o internalizarse y experimentar en forma de depresión, pero en el fondo es temor a poder satisfacer las necesidades propias, a tomar decisiones, el miedo a no ser capaz de manejar la sobrevivencia financiera, emocional y física.

Cuando se expresa externamente, el enojo puede proyectarse hacia otras personas (al equipo de salud, a la pareja, familia, etc.) es posible que el enojo sea con Dios por la injusticia y la sinrazón de la muerte. El culpar a otros es una forma de evitar el dolor, aflicción y desesperación personal de tener que aceptar el hecho de que la vida deberá continuar.

La persona que proyecta su enojo hacia otros, corre el peligro de quedar atrapada en la amargura, el resentimiento y la enajenación. Una vez que se admita el enojo, se debe hablar sobre él con alguien de confianza, y cuando el enojo se acumule al punto de la explosión, existen algunas técnicas que permitirán dejarlo salir, la actividad física es una forma de liberarlas, el gritar, golpear una almohada o romper un directorio telefónico puede ser útil, realizar actividades que se hayan disfrutado en el pasado para no concentrarse en la pena, otra forma es la de en un lugar privado, a solas vociferar o expresar en voz alta las frustraciones presentes, el buscar ayuda profesional y el unirse a grupos que hayan tenido una situación similar y dirigir la energía del enojo hacia algo positivo.

**NEGOCIACIÓN:** La negociación, antes de que ocurra la muerte, puede consistir en desear que se descubra una nueva cura milagrosa o querer que se prolongue la vida, o hacer retos con Dios para que el diagnóstico esté equivocado. La negación prosigue en la mente como ayuda para ganar tiempo antes de aceptar la verdad de la situación. Con el tiempo al participar en nuevas actividades la negación es menos importante y se vive menos en el pasado, desvaneciendo los sueños acerca de cómo pudo haber sido.

**DEPRESIÓN:** La depresión se define, con frecuencia, como el enojo dirigido hacia adentro, incluye sentimientos de desamparo, falta de esperanza e impotencia; es una perturbación del ánimo. También intervienen en ella sentimientos de tristeza, decepción y soledad. Cuando una persona está deprimida suele alejarse de la gente y las actividades, pierde la capacidad para sentir placer o gozo y evita las situaciones agradables que antes experimentaba en la vida. Es posible sentir malestar físico en forma de dolor, fatiga, mala digestión, perturbación del sueño, entre otros. Una depresión moderada es normal, durante algún tiempo, se deseará estar solo para ordenar los sentimientos y empezar a hacer planes para el futuro, pero si los síntomas son serios y prolongados, al grado de perder el interés en el mundo exterior, se debe buscar ayuda profesional, se debe pedir consuelo y ayuda cuando se necesite, hacer cosas que sean agradables aliviarán en parte la depresión.

Ahora bien, algunas personas se instalan en la depresión. Es importante que no se oponga resistencia a los sentimientos, pero tampoco se debe hundir en ellos, el escuchar alguna grabación sobre relajamiento, sonidos ambientales calmantes o música que propicie la reducción del nerviosismo y la depresión es recomendable.

**CULPA:** La culpa proviene de la idea de algo que se hace o se dijo y que se desea no haber dicho o hecho. Es posible que genuina e intencionalmente haya evitado, descuidado, lastimado o dañado a otra persona, de ser así se debe asumir la responsabilidad por la conducta y hacer las reflexiones necesarias que permitan, en un futuro, actuar con mayor madurez.

El sentimiento de culpa retrasará la recuperación, incluso si se está convencido de que los actos fueron equivocados o insensibles, se debe perdonar a uno mismo y proseguir la vida. El sentirse culpable durante un lapso prolongado es una elección, pero también puede elegirse el no sentirse culpable, aceptar la realidad de lo que ha pasado, no se debe convertir en mártir, ningún ser humano es perfecto, quizá el ser perfectamente humano incluye el cometer errores. Las equivocaciones se vuelven valiosas sólo cuando se aprende de ellas.

**ACEPTACIÓN:** Esta etapa se alcanza cuando se pueda pensar en el ser amado sin intensos sentimientos emocionales de anhelo y tristeza, cuando se recuerde con realismo, no con idealización, cuando se viva el presente, sin adherirse al pasado y hacer planes para el futuro. Entonces se podrá vivir, reconstruir la vida y continuar con ella y será posible experimentar las alegrías y placeres que le ofrecerá la vida.<sup>17</sup>

En conclusión, los sentimientos de dolor perduran por un lapso mayor del que permite la vida en sociedad en general, ya que muchas veces se espera que se vuelva a la normalidad después de una pérdida en unos cuantos días o semanas, sin embargo la capacidad para orientar el dolor es importante tanto para el individuo que experimenta una pérdida, como para la sociedad de que se forma parte. La conducción del duelo significa el saber manejarlo: significa comprender los sentimientos y aprender a vivir con la pérdida y el cambio, ajustar los sucesos de una muerte o un cambio y sus consecuencias en la vida, con el fin de que se pueda seguir viviendo.

---

<sup>17</sup> Kubler -Ross, Elizabeth. Una luz que se apaga. Pág. 37-43

La tensión que se acumula en un duelo fallido, incompleto, puede conducir a enfermedades físicas serias, a horas perdidas en el empleo, a la angustia mental e incluso a la muerte.

Aun cuando traumática y difícil, la pérdida no es algo raro, es universal. Nadie en el mundo se escapa a ese momento de la vida en que tendrá que adaptarse a una pérdida por muerte, enfermedad, separación y otro cambio dramático.

Uno de los aspectos que más preocupa a los padres de niños con Síndrome de Down es, sin duda, su capacidad intelectual, sin embargo, ésta puede variar desde el considerado deficiente mental profundo, hasta el prácticamente normal (límitrofe); el promedio se encuentra entre el 30 y el 60 de Coeficiente intelectual.

El grado de desarrollo mental que se logre depende de dos factores: los no modificables (la información genética) y los factores susceptibles de ser modificados (el ambiente, la estimulación y la educación a la que el niño es expuesto).

Es a este aspecto del crecimiento mental hacia donde los padres y maestros dirigen sus esfuerzos para lograr que se desenvuelva al máximo su potencial; los primeros años de vida son esenciales para obtener óptimo resultados.

Una de las dudas que existe en los padres es si existe relación entre el grado de deficiencia mental y otros problemas físicos, como las cardiopatías, el grado de hipotonía, etc.; es decir, si es posible pronosticar el grado de desarrollo mental que el niño tendrá con base en la presencia o ausencia de estos trastornos físicos, sin embargo, el grado de desarrollo mental no está directamente relacionado con algún otro problema físico que el niño pudiese tener, pero los trastornos como la sordera, la hipotonía extrema, los defectos de agudeza visual entre otros, si modifican la información que llega al pequeño, ya que de este modo disminuye la cantidad y la calidad de estímulos que reciben.

Los niños con síndrome de Down perseverantes en extremo, no son agresivos, sin embargo, como cualquier otro pequeño reacciona conforme a la manera como se le trata, poseen habilidades para la pintura y les agrada el juego.



41-A

[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

### 4.3.3 ENFOQUE SOCIO-CULTURAL

Una vez que los padres ya están convencidos de que su hijo tiene Síndrome de Down, dudan a veces de comunicárselo a otras personas o cuándo es el momento apropiado para hacerlo. Algunas veces desean mantenerlo en secreto hasta que ellos mismos se sientan más acostumbrados, otros piensan que si los demás lo saben, este hecho les va a impedir que traten al niño con normalidad. Con independencia de cómo y cuándo elija la familia informar a los demás, mucha gente advertirá que hay algo distinto en la apariencia del niño o se dará cuenta de la tristeza y de la tensión de los padres, los cuales pueden sentirse reacios socialmente a iniciar la conversación sobre el bebé, lo que crea una relación extraña entre los padres y sus parientes, amigos o la sociedad en la que están inmersos.

El deseo de retrasar la información a los parientes y amigos y el mostrarlo socialmente puede indicar que los padres no han aceptado todavía el problema del hijo, por el contrario el que hablen de la condición de su hijo o hija socialmente, confirma de alguna forma que lo acontecido es verdad. Aunque sea doloroso, hablar con otras personas sobre el caso puede ser un paso importante para vencer el golpe y la tristeza y para recuperar la confianza y el equilibrio personal.<sup>18</sup>

Muchas veces, a los parientes y amigos les preocupa el papel que habrán de desempeñar cuando oigan que el niño tiene Síndrome de Down, temen que sus insinuaciones se interpreten como intrusión o curiosidad, por eso, agradecerán cualquier gesto que les indique que desean su presencia y que su ayuda y su interés resultan útiles.

Los niños con Síndrome de Down son muy sociables, simpáticos y alegres, no son agresivos, sin embargo, esto dependerá de la manera en que se les trata.

La sociabilidad es una actitud predominante en su carácter, así como su peculiar alegría y sentido del humor. Estos niños están llenos de afecto y son sumamente agradecidos; la reciprocidad es otra de sus características más destacadas, tienen una facilidad sorprendente para imitar y para la mímica; esta aptitud, aunada a su sentido del humor, los hace particularmente graciosos.

---

<sup>18</sup>Wacchler, Eugenia, et al. Enfermería Pediátrica. Pág. 381

Los niños con síndrome de Down son perseverantes en extremo; su obstinación es tal que casi siempre se vuelve terquedad, es prácticamente imposible lograr que hagan algo que han decidido no hacer, pero esta característica puede ser aprovechada para capacitarlos en el desempeño de un oficio.

Entre sus grandes gustos están la comida, la música y el baile; tienen facilidad para seguir el ritmo y para tocar instrumentos musicales como la percusión por ejemplo.

Además son hábiles para el dibujo y la pintura, lo que puede utilizarse para su desarrollo, encaminado a su desempeño posterior como una forma de subsistencia.

Les agrada jugar en grupo y fácilmente hacen amistad con sus compañeros de clase, prefieren los juegos al aire libre, la natación y los que se acompañan de música, lo que hace que socialmente sean aceptados rápidamente por otros niños.

En la sociedad los niños con Síndrome de Down son fáciles de querer y difíciles de olvidar, ya que su simpatía y sencillez los hacen únicos, aunado a su sentido del humor, su sensibilidad y la espontaneidad con que dan lo mejor de sí, considerando que cuando alguien afirma que los niños con síndrome de Down son especiales, se hace referencia a su calidad como personas, ya que en su vida no existen sentimientos negativos como la envidia, el rencor o la ambición, siendo su vida social sencilla pero llena de satisfacciones.<sup>19</sup>

El niño Down, al igual que otros que tienen afectación en su capacidad mental, es un miembro de la sociedad en la que tienen su origen. Esta pertenencia a la sociedad, absolutamente indudable, suele ser subvalorada o negada por ella en cuanto se descubre que el individuo es portador de una característica física diferente. A partir de ese momento se inicia un proceso de distanciamiento social y segregación en el que hasta los padres, en algunas ocasiones, pueden participar en estas circunstancias si los padres no aceptan a su propio hijo.

Se puede entender que el niño con Síndrome de Down al apartarse de la norma preestablecida por la sociedad sea sujeto a una actitud negativa por parte de ésta. Sin embargo, también es cierto que dependiendo del tipo de sociedad en la que nace podrá verse favorecido o no, según la concepción que ella tenga en el momento social que predomine. En donde integrar al niño (a) con síndrome de Down a la sociedad, más que ser un asunto político es de filosofía de la vida; y depende del tipo de sociedad.

---

<sup>19</sup>Jasso, Luis. El niño Down, mitos y realidades. Pág. 62

Uno de los principales objetivos de la educación familiar y escolar es el de la integración social del niño con Síndrome de Down, cuando en la sociedad representa un prejuicio, una carga o un peligro, al niño se le arrinconan y se le niega el derecho a la existencia, se le posterga y se le margina, y no importan los beneficios que el individuo le brinde a la sociedad, siempre se les discriminarán; pero, también es cierto que cada vez más se brindan mayores oportunidades al niño con Síndrome de Down incluso en nuestro país.

Existe un principio de integración que dice que debido a que el niño con déficit intelectual pertenece a la sociedad humana, debe vivir incorporado a ella. Se debe destacar entre otras cosas la enorme capacidad que la sociedad en la actualidad tienen para homogeneizar o igualar todo, esta capacidad integradora de la sociedad moderna vale tanto entonces como su capacidad devoradora de las diferencias individuales, en este sentido se debe entender, socialmente hablando, que el niño Down está integrado porque se acomoda a ciertos valores imperantes en la sociedad, de tal forma que se les ha condicionado a ciertas pautas de comportamiento social y se considera que se han integrado bien si no causan problemas.

El sentido de integración que se menciona aquí quiere decir no segregación, no discriminación, no marginación, no exclusión. Por lo que integrar al niño con síndrome de Down significa además de no marginarlo, acabar con ésta y desterrar el concepto de que no ser productivos no son rentables. De tal forma que la raíz de la marginación no radica en las capacidades del individuo para el trabajo y de su productividad, sino en la persona que los emplee.

Sobre la marginación cuya base es de índole económica, deben añadirse otras como las de carácter político, las de carácter educativo (por la dificultad que a menudo tienen para acceder a un nivel educativo adecuado), y las de carácter cultural ( por la extrañeza, suspicacia e inconsciente temor que la figura del niño con síndrome de Down despierta en la gente común, sin una educación), exclusión es casi todo, desde los bienes sociales, hasta los más específicos del ser humano.

Integrar al niño con Síndrome de Down es hacerlo beneficiario de aquellos bienes que una sociedad proporciona a sus integrantes como son la salud pública, la educación, la vivienda, la seguridad social, el empleo, la remuneración, la recreación, la convivencia y la participación en la vida ciudadana, la vida sexual, etc, es decir la integración completa a la sociedad.

La integración tiene como objetivo más que un cambio de vida, una modificación en el ambiente en que se desenvuelve, la integración completa y total de un niño con síndrome de Down se dará cuando al verlo pasar por la calle no sean enfilados los ojos justicieros de la sociedad, con esto el terreno de aplicación de la integración no se reduce a las instituciones escolares, sino que va enfocado directamente a toda la estructura social.

Por último, el principio de integración además de comprender la incorporación al trabajo, también abarca la integración social, la que a su vez se enciende como inclusión del individuo a determinados ámbitos de la sociedad, de la familia, el trabajo y la relación social.

Es importante destacar que el sitio más importante de la integración es el hogar, ya que éste sociológicamente hablando, es el primer ambiente o núcleo social que recibe el niño con síndrome de Down y en el que se pueden manifestar en todo su realismo los efectos individuales tanto psicológicos como sociales, económicos y educativos.<sup>20</sup>

En la adolescencia como cualquier otro ser humano tienden a estar muy pendientes de sí mismos y de su aspecto y se comparan con sus compañeros. Si los jóvenes son Síndrome de Down no reciben ayuda y no se les anima, pueden llegar a tener sentimientos de inferioridad y a retraerse, por causa de esa autoconciencia personal.

Las experiencias que conducen hacia la autoestima son críticas en la adolescencia y en su transición hacia la edad adulta, deben ir vestidos de modo apropiado para su edad, semejante a los demás jóvenes, con un peinado moderno, estos recursos les aportan un sentimiento de confianza en sí mismos y tendrán oportunidad de ser aceptados en la sociedad.

Las actividades recreativas en la sociedad constituyen uno de los vehículos o elementos más prometedores para lograr una integración temprana del joven con Síndrome de Down a la comunidad, las actividades recreativas en ellos se puede pensar que se utilizan poco debido a que se cree que son incapaces de llevarlas al cabo por sus "deficiencias" físicas; sin embargo, es más probable que sea consecuencia de la ausencia, sino absoluta, de las oportunidades apropiadas de recreación para estos niños, lo ideal sería que las actividades se dieran simultáneamente para individuos Down y no Down, situación que en la mayoría de las ocasiones no sucede así, ya que sus compañeros muchas veces los aprecian de forma prejuiciosa y negativa, no siendo raro un rechazo hacia ellos, es necesario que los padres y los maestros estén convencidos, y por supuesto que a estos niños se les explique ampliamente las características de los niños con Síndrome de Down.

---

<sup>20</sup>Rodriguez, M. Atención de las personas con incapacidad mental. Pág.187-189

Aunque ahora todos los niños tienen derecho a una educación pública que atienda sus necesidades individuales, hace muchos años prácticamente ningún niño con discapacidad tenía derecho a una educación pública y eran excluidos de las escuelas públicas.

La educación que entonces existía quedaba confinada a las escuelas parroquiales o a las casas privadas y los maestros eran personas muy dedicadas a los niños, pero en muchos casos no estaban bien formados para enseñar a niños que necesitaban educación especial. Pero en la actualidad el objetivo principal de la educación, a partir de la niñez y a lo largo de la adolescencia, es preparar a los individuos a comportarse con éxito y con eficacia como personas adultas. Por eso, la buena educación proporciona una combinación de habilidades básicas y especializadas.

Para facilitar este tipo de educación a los niños con Síndrome de Down, los educadores tienen que saber cuáles son los desafíos y los problemas a los que estos niños se enfrentan y cuál es la mejor manera de afrontarlos.

De los principales objetivos que la mayoría de los padres desean para sus hijos cuando sean adultos, son el de que puedan relacionarse de manera eficaz tanto con personas que no padecen ninguna discapacidad como con las que tienen y tener amigos de buena fe en ambos grupos, otro objetivo es el de que puedan trabajar en los mismos ambientes que las personas sin discapacidad, el sentirse bien recibidos y participar cómodamente y con confianza en los lugares y actividades que frecuentan las personas sin discapacidad, el de vivir en el hogar que hayan elegido, dentro de sus posibilidades económicas y el que sean felices.

Si la educación está destinada a preparar a los niños y a los jóvenes por alcanzar la calidad de vida deseada, habrá que enseñarles algunas habilidades básicas, incluyendo las que permiten al estudiante ser tan independiente como sea posible una vez que se haya graduado, así como las que le capacitan a relacionarse con todo el mundo, tenga o no discapacidad.

Aunque es perfectamente normal que los niños con Síndrome de Down vivan en su casa durante la infancia y adolescencia, a medida de que los individuos van entrando en la edad adulta pueden desarrollar la necesidad de organizar su vida independiente, y cuando son educados, manejados y estimulados adecuadamente logran tener capacidades para ocupar empleos o ayudar eficientemente en las labores del hogar, así como tener habilidades manuales.

Desde una perspectiva histórica el empleo dentro del mercado del trabajo para personas con discapacidad, así como las personas con Síndrome de Down, siempre se ha contemplado como algo inalcanzable, si esas personas recibían formación laboral o servicios de empleo, casi siempre era un ambiente protegido o segregado.

Actualmente uno de los mecanismos a partir de los cuales las personas con Síndrome de Down pueden conseguir salidas de trabajo integrado es mediante el empleo con apoyo.

Esta forma de trabajo se centra en forma a los individuos en un ambiente de trabajo real utilizando técnicas conductuales de entrenamiento y de instrucción sistemática en los trabajos reales, ya que son capaces de aprender algún oficio, realizarlo eficientemente y transformarlo y ser un modo de vida y subsistencia para ellos, o bien ya que tienen gran facilidad para la realización de actividades de tipo manual, pueden ser empleados en talleres, negocios o empresas eficazmente, ya que pueden desempeñar labores o actividades que requieran de gran paciencia, puesto que es una cualidad que poseen los individuos con Síndrome de Down, pueden trabajar en tiendas, restaurantes o en algún puesto de oficina, pero donde quiera que trabaje debe gozar de oportunidades y de apoyo individual para aprender nuevas habilidades.



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

47-A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

#### 4.3.4 ENFOQUE ESPIRITUAL

Después del nacimiento de un niño con Síndrome de Down dentro de una familia, se desarrollan en ésta múltiples acontecimientos, previos a la reorganización de ésta, sin embargo los antecedentes culturales de la familia son también de gran importancia para la aceptación del nuevo miembro. Este niño particular puede tener un significado especial para los progenitores en virtud del sexo, de la posición ordinal o del valor asignado en esa cultura en la que están inmersos.

Es importante que los padres no asuman responsabilidades ni culpas que no les pertenecen, ya que el hacerlo no le ayudará ni a ellos ni a su hijo, la mayoría de las veces sienten deseos de llorar, gritar y maldecir, eso se les debe permitir en el momento del diagnóstico, no se deben reprimir, ya que cuanto más pronto se deshagan de esos sentimientos, más pronto podrán ayudar y aceptar al niño.

Varios padres desearían "tirar a su hijo en ese momento", para olvidarse de que existe, sin embargo otros padres de acuerdo a sus creencias religiosas y espirituales prefieren ir a la iglesia y pedir a Dios que se lleve pronto a ese hijo que según ellos sólo va a sufrir, preferirían que muriera, pues no es lo que ellos deseaban, pero después comprenden en su creencia religiosa que su hijo al igual que todos, tiene una misión en esta vida y no se han de ir antes de cumplirla y con esto, una vez que la tormenta pasa, comprenden que Dios no cumple caprichos, que de nada sirve llorar, lamentarse o buscar culpables y es en este momento por medio del aspecto espiritual que aceptan su realidad, se empieza a dar la aceptación de su hijo y sólo entonces lo podrán ayudar.

Se dice que se han podido identificar que al momento del nacimiento de un niño con síndrome de Down, otros integrantes de la familia también manejan el acontecimiento de maneras diversas, en el caso de los abuelos, al conocer la noticia del nacimiento del nieto o de la nieta con presencia del Síndrome de Down, tienen ciertas reacciones comunes.

De las primeras es el enojo, la pena y cierto grado de choque principalmente relacionados con la "desgracia" que ha sufrido su hijo o hija; sin embargo, de inmediato piensan que son elementos muy importantes para poder ayudar a su hijo o hija a incrementar habilidades de su nieto con Síndrome de Down; también sienten preocupación por el futuro de los otros nietos, de su propio hijo o de su propia hija, según sea el caso, pero principalmente por el del niño enfermo, debido a que la esperanza de vida de los abuelos habitualmente para ellos se encuentra reducida.

Les preocupa también si tendrán ellos como abuelos, la habilidad para brindarle a su hijo o hija apoyo emocional, financiero o de aspectos prácticos, al mismo tiempo que la capacidad de ser aún parte del sustento conocido como árbol familiar.

La noticia del nacimiento de su nieto o nieta con síndrome de Down habitualmente no es sospechada por ellos en los momentos iniciales en que se ha efectuado el diagnóstico de probabilidad, hasta que se lo informan los padres del niño.

Varias de las reacciones ya mencionadas, habitualmente las manejan los abuelos en lo individual, sin decirles a nadie de su presencia, sin embargo, muchos de los sentimientos o reacciones pueden permanecer por varios años más después del nacimiento, manifestando preocupación no sólo por su nieta o nieto sino con su propia hija o hijo.

Es frecuente identificar que los abuelos recurren a la ayuda que la religión les brinda al aceptar y entender a su nieto con Síndrome de Down. Parte de esta aceptación se ve influida por otros miembros de la familia y amigos de los abuelos, quienes han sido muy valiosos para ellos.

Siendo una gran preocupación en los abuelos el hecho de que los padres de su nieto pudieran fallecer, tratan de aprender más sobre todos aquellos tópicos relacionados con la enfermedad del niño a través de revistas, conferencias en televisión o de los medios que tienen a su alcance, esta información aunada a sus creencias espirituales son una alternativa para el manejo de sus sentimientos causados por el nacimiento de su nuevo nieto.



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

49-A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

#### **4.3.5 ENFOQUE ECONÓMICO**

Ante todos los acontecimientos que se presentan ante el nacimiento de un bebé con Síndrome de Down, tanto psicológicos, familiares, culturales, sociales y espirituales, los padres se enfrentan con otro no menos importante, el cual es uno de los aspectos más les preocupan, ya que mucho depende tanto el futuro del nuevo miembro, como el de ellos como pareja y como familia, tomando en cuenta el número de hijos o bien el número de personas que dependen del padre, de la madre o de ambos, este aspecto es el económico, si bien en cierto, la llegada de un nuevo hijo implica y genera ajustes importantes, la llegada de un niño con Síndrome de Down no es la excepción, primeramente porque puede ser que el nuevo bebé presente por sus características propias ciertas alteraciones, tales como, problemas cardíacos, los cuales deben ser vigilados por el especialista, o simplemente por las consultas frecuentes al pediatra, ya que su susceptibilidad a diversas intenciones pueden ser motivo suficiente, por otro lado los padres se preguntan acerca de los cuidados, educación especial y actividades físicas o culturales que se presentarán a lo largo de su desarrollo.

Por lo anterior cabe mencionar que la preocupación de los nuevos padres de un hijo con Síndrome de Down, es legítima, ya que muchas veces no tiene acceso inmediato a toda la información que requieren, sin embargo, existen alternativas que pueden auxiliar a los padres, una de ellas es el conocer específicamente las alteraciones que presenta el recién nacido y las opciones de atención a las que pueden recurrir o bien ser canalizados para su atención futura, el ponerlos en contacto con grupos de ayuda, con padres de hijos con síndrome de Down, es de gran ayuda ya que normalmente existen especialistas que prestan servicios como por ejemplo psicólogos que proporcionan atención de forma gratuita, lo que les ayudará a superar los aspectos psicológicos que enfrentan los padres.

Por otro lado el recién nacido con Síndrome de Down puede ser que no presente alteraciones tan severas como alguna cardiopatía y que requiera los mismos cuidados y las mismas visitas de control médico que un bebé no Down, por lo que el aspecto económico sería el mismo que los padres tienen a la llegada de un nuevo hijo al seno familiar.

En cuanto al tipo de educación especial a la que deberán acudir con su hijo, en la actualidad existen centros, asociaciones y escuelas que brindan atención a niños con Síndrome de Down, las cuales funcionan a base de donativos y que son de índole gratuito para los padres, o bien, existen algunas que sólo solicitan ciertas cuotas accesibles de acuerdo al nivel socioeconómico que presenta la familia.

Debido a la inquietud que despierta en los padres el futuro de su hijo o hija con Síndrome de Down económicamente, es importante que el equipo de salud esté preparado para brindar la información elemental y que pueda canalizar o remitir a los padres a instituciones especializadas las cuales serán parte importante de la familia.

Aunado a esto los padres, no sólo están preocupados por el futuro inmediato, sino por lo que será de su hijo cuando ellos llegaran a faltar, por lo que, se debe concientizar primeramente a ellos como padres, a la familia y a la sociedad misma a la importancia que tiene el hecho de una adecuada educación, una adecuada calidad de vida y el preparar a los niños que serán jóvenes y adultos con Síndrome de Down para que sean capaces de sobrevivir, por medio de el aprendizaje de un oficio, o bien, la apertura de mayores posibilidades de empleo mediante la capacitación para que otorguen una entrada económica y que esto signifique el que podrán ser capaces de subsistir, y demostrar sus capacidades. su valía y lo productivos que pueden ser a la sociedad incorporándose a la vida laboral, social y cultural.

Una opción que frecuentemente se les da a los padres de niños con Síndrome de Down o alguna alteración, es la de llevar a cabo un fideicomiso para su hijo, el cual tiene como finalidad "asegurar la adecuada administración de los bienes, canalizando con estricto apego a los que lo solicitan. los rendimientos y productos de los recursos, hacia los fines específicos que se hayan determinado."<sup>21</sup>

De esta forma se protege en vida a la familia y sus beneficiarios (en este caso el niño o niña con Síndrome de Down), aún en el caso de que los padres falten. Siendo esto una buena opción para que los padres puedan estar más tranquilos en lo que respecta al futuro de su hijo con Síndrome de Down.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

<sup>21</sup>Jasso, Luis. El niño Down mitos y realidades. Pág. 63



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

51-A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

### 4.3.6 ENFOQUE ÉTICO

Como es bien sabido como profesional de la salud se tiene la responsabilidad de dar y mantener la salud en los pacientes, contribuyendo además a dar la vida, ya sea en la colaboración de tratamientos de esterilidad o en la atención de partos , trayendo niños al mundo. Las nuevas posibilidades técnicas permiten el diagnóstico prenatal, lo cual se confronta con la eventualidad dramática, y contraria a la misión, de tener que interrumpir la vida.

Frente a este problema, los profesionales de la salud vacilan entre dos posiciones: una es la de el rechazo total de la interrupción del embarazo , o bien la interrupción del mismo respaldado en el bien del individuo, de la paciente y de la sociedad.

Esta vacilación está ligada al problema de la responsabilidad que supera, de lejos, la mera responsabilidad profesional y técnica, ciertamente los conocimientos no pueden permitirlo todo ni justificarlo todo, es decir que los conocimientos no entrañan automáticamente el derecho a decidir, esto lleva pues, al planteamiento del papel de la responsabilidad frente a la paciente, a uno mismo y a la sociedad, más allá del problema profesional existe un problema humano y ético, confrontándose éstas circunstancias con el deseo de la paciente, con su angustia y con sus esperanzas.<sup>22</sup>

En cuanto a la toma de decisiones éticas enfocado al papel de Enfermería, se dice que la enfermera (o) debe saber lo que debe hacer y que cualquier decisión de enfermería adoptada o acción realizada puede ser considerada correcta o incorrecta, a lo que muchas personas, incluidos los pacientes, el resto del personal de enfermería y demás profesionales de salud evalúan el trabajo como enfermera (o) , tomando como ejemplo que el objetivo de cualquier cuidado de enfermería es hacer lo adecuado o lo mejor para el paciente.

La definición de lo "correcto" varía de una persona a otra, por lo que no se trata de hacer lo que a uno le parece. Lo correcto se basa en la ética y en la moral.

Todos los seres humanos aplican pautas personales para determinar si las actitudes, los comportamientos, las acciones y las decisiones son buenas o malas, a lo cual también la profesión de enfermería también tiene pautas de comportamiento moral que describen cómo se debe comportar el personal de enfermería en su práctica habitual, siguiendo un código ético y de conducta, aprendiendo los principios de la ética.

<sup>22</sup> Waechter, Eugenia. Enfermería Pediátrica. Pág. 377

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

Gran parte de lo que se aprende acerca de la enfermería materno-infantil se basa en la idea de que el embarazo y la paternidad son fenómenos naturales, normales y felices, sin embargo, esto no siempre es así, dado que la paternidad es un proceso saludable, el personal de enfermería debe orientar sus cuidados hacia la salud de los pacientes y la prevención de las enfermedades; la salud de la mujer durante el embarazo es responsabilidad de ella misma, de forma que el principal papel de los enfermeros es informarla, estimular sus comportamientos saludables y también los de su pareja, y animar al autocuidado, para lo cual, la mujer debe estar motivada y ha de recibir información que pueda entender y aplicar, en donde la transmisión de tal información se rige según los principios éticos de decir la verdad, obtener el conocimiento informado y respetar la humanidad de cada paciente y su familia.

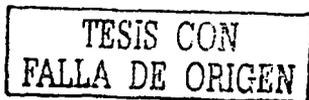
Para compartirlos, hace falta una base de conocimientos adecuada y actualizada, así como competencia en la práctica de la enfermería, sobre todo en ética y cuidado de la salud.

Existe una dimensión ética en cada situación de enfermería, una persona interacciona mejor con otra si actúan de modo responsable, se respetan y se preocupan la una por la otra. El respeto y el cuidado de uno mismo desempeñan un importante papel en esta interacción, todos estos comportamientos se basan en principios éticos ; como el respeto por la dignidad humana, el cuidado y la competencia en la práctica profesional. Comprender la moral, la ética y los valores pueden ayudar a realizar el cuidado de enfermería de un modo correcto y que también lo sea para el paciente.

La moral es lo que una persona debe hacer; moral significa relacionado con los principios del bien y del mal, a veces, existen varias opciones posibles, algunas beneficiosas y otras perjudiciales, según el punto de vista. La ética es la rama de la filosofía que se ocupa de las razones por las cuales debemos hacer algo. En cada una de las razones va implícito el principio de autonomía (autodeterminación o elección del paciente).

Los valores son las actitudes o creencias que subyacen en los sentimientos de una persona ante una decisión o hacia otra persona, los valores también son actitudes o creencias que se practican cuando se interacciona con otras personas o que dirigen las decisiones que se adoptan en la vida.

Dentro de estos valores se encuentran los personales, los cuales se adquieren a lo largo de nuestro crecimiento aprendiendo lo que era correcto o erróneo hacer o decir, en donde los padres y las familias son fuentes importantes de aprendizaje de valores, al igual que los grupos religiosos, compañeros de colegio, libros, así como la televisión y el lugar donde vivimos e incluso la capacidad económica influyen en los valores actuales.



Entre los valores personales que pueden influir en la práctica de la enfermería destacan las ideas sobre la vida en general, la procreación, el sexo, la paternidad, el amor, la verdad, el sufrimiento y el dolor, por lo que el primer paso al analizar un conflicto es recordar que el respeto a la persona y a sus valores no implica coincidir con los mismo, en donde el juicio profesional también debe ser respetado, recordando que puede estar basado en valores con los que el paciente no coincide.

Otros valores adquiridos son los profesionales, en el caso de la Enfermería tiene sus propias pautas de conducta adecuada, en base a que el personal de Enfermería debe trabajar con respeto a la dignidad humana y apoyando las elecciones del paciente, también debe actuar de modo competente y responsable convirtiéndose en defensor de los pacientes frente a las acciones éticas, ilegales o inmorales efectuadas por otras personas.

Estos valores sin duda pueden entrar en conflicto, pero el personal de enfermería debe superar los criterios personales y cuidar de un modo respetuoso a todos los pacientes, sin imponer los propios valores a los pacientes.

Si bien vivimos en una sociedad que apoya el pluralismo ético, es decir, la existencia de varios sistemas de justificación ética para adoptar una decisión o una elección correctas, en donde de acuerdo a nuestros sistemas de valores y el desarrollo moral que se explica la forma de elegir en la vida y en el cuidado de la salud.

Y por último la toma de decisiones éticas es uno de los grandes acontecimientos a los que se enfrenta el profesional de la salud a lo largo de su desarrollo profesional. en este respecto de la toma de decisiones éticas exige dedicar tiempo para comprender las posibles opciones y para recoger información que nos permita asegurarnos de que entendemos todos los principios y valores éticos implicados, adoptar una decisión ética no implica que todo el mundo esté de acuerdo con esa decisión, al menos todos los afectados deberían entender por qué se adoptó tal determinación, en donde en las situaciones difíciles se debe consultar con el comité de ética del hospital, ya que la toma de decisiones éticas es un proceso complicado porque se basa en el razonamiento moral, lo que implica analizar, sopesar, justificar, elegir y evaluar las actitudes, los comportamientos y las acciones.

Este proceso de examinar críticamente las dimensiones morales y éticas del cuidado de enfermería considera los valores profesionales y personales, los niveles del desarrollo moral y las teorías éticas empleadas para justificar las elecciones realizadas.<sup>23</sup>

---

<sup>23</sup> Fuente, P., et al Medicina de hoy-Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas. Pág. 787-788

Lo anterior viene a colación para entender las consideraciones éticas a las que debe el profesional de la salud enfrentarse cuando se encuentra ante la situación del posible nacimiento de un niño con Síndrome de Down o bien al diagnosticar prenatalmente alteración tal.

Como se sabe solamente existen unas pocas anomalías genéticas en las que el feto puede recibir tratamiento adecuado, ya que para la mayoría de los fetos afectados, como el caso de un niño con Síndrome de Down, no existe actualmente una terapéutica intrauterina eficaz, de ahí que algunos asesores genéticos como profesionales de la salud llegan a recomendar que se ponga fin al embarazo si se encuentra que el feto tiene trisomía 21.

Algunos de los que proponen el diagnóstico prenatal consideran que todo niño debe tener derecho a nacer sano y que debe interrumpirse todo embarazo en el que el feto presente anomalías cromosómicas. Sin embargo, son muchos los profesionales y los padres de niños con discapacidades del desarrollo que discrepan de esta opinión.

Por supuesto, muchas de las aplicaciones del diagnóstico prenatal son potencialmente beneficiosas, sobre todo cuando es posible aplicar un tratamiento al feto afectado o si se puede asesorar a los padres respecto a futuros riesgos de reproducción. Sin embargo, estos usos justificables no deberían verse empañados por el hecho de consentir que las técnicas de diagnóstico prenatal se estén convirtiendo en una práctica mediante el ejercicio estricto de aborto selectivo.

Para muchas personas, la previsión de que un niño con Síndrome de Down o con cualquier otra alteración cromosómica haya de tener un retraso mental importante o nunca vaya a disfrutar del placer que producen los logros físicos o intelectuales en el mismo grado que una persona "normal", no es razón válida para recomendar poner fin a la vida del feto afectado.

En general, la puntuación del coeficiente intelectual es una medida que rebaja el potencial humano, por consiguiente, la presunción de retraso mental en un niño con anomalía cromosómica como el síndrome de Down no justifica el aborto.<sup>24</sup>

Por otra parte los aspectos éticos del cuidado de los neonatos con anomalías congénitas importantes constituyen problemas complejos para médicos, enfermeras, trabajadores sociales y padres comprometidos con estos niños. Las pláticas entre los miembros del personal y las familias para decidir si éstos se tratan o no se basan en nociones de los derechos e intereses de los niños afectados, sus familias, los profesionales, la sociedad y en las ideas del pronóstico.

---

<sup>24</sup>Harcourt, et al. Enfermería materno infantil. Pág. 787-788

Algunos sostienen que los neonatos con defectos graves tienen derecho a morir, ya que sus probabilidades de llevar una vida significativa son pocas o nulas. Otros consideran que permitir que un niño muera es erróneo. La persona más implicada, el lactante, no tiene voz en la decisión. Establecer un pronóstico no es un proceso exacto y con un cuidado extenso, algunos podrían sobrevivir y funcionar en grado satisfactorio y para otras personas, impedir el tratamiento es un delito.

Durante el proceso de tomar decisión, los padres experimentan sentimientos fuertes, aunque mezclados, en el momento que tienen sentimientos de pesar, pérdida y culpa, deben considerar también a la familia. Ellos se cuestionan la calidad de vida de su hijo, su capacidad para atender un niño especial, el impacto de éste en la familia y su situación económica.

Algunos padres decidirán que suspender el tratamiento es lo correcto tanto para el niño como para la familia, otros querrán hacer los máximos esfuerzos para prolongar la vida y proporcionar una máxima rehabilitación, sin embargo cualquiera que sea la decisión, el personal deberá proporcionar un apoyo total siempre que sea posible.

Ahora bien, aún no se resuelven las implicaciones legales de suspender el tratamiento, ya que algunos dicen que impedir la terapéutica siempre viola las leyes y códigos de la práctica profesional, y otros sostienen que proporcionarla en casos irremediables, de igual forma viola la ética, pero a la fecha, lo más recomendable es el dejar que los padres y los profesionales de la salud implicados sean los que tomen la decisión, siendo un área aún en controversia e incertidumbre, lo más importante es que se de la información necesaria a los padres para que en esa base sustenten sus decisión, y que al final ésta sea la más adecuada para todos.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

56-A

TESIS CON  
PALA DE ORIGEN

### 4.3.7 ENFOQUE JURÍDICO-LEGAL

Mencionar este aspecto al hablar del niño Down, como de cualquier otro individuo con alguna limitación intelectual o motora es de gran relevancia. En los últimos años la problemática de las personas con alguna alteración vienen ocupando un lugar cada vez más importante en nuestro país y en mundo, cuyos factores de la toma de conciencia son por mencionar algunos; el incremento de su sobrevida, la concientización social sobre el derecho a una mayor calidad de vida, entre muchos otros.

Todo esto significa un reto que se traduce en la necesidad de tener en cuenta a las personas con alguna discapacidad, alteración o diferencia, mediante la toma de conciencia sobre la acción legal que debe darse, en donde desde el punto de vista jurídico legal se reflexione y se considere la necesidad de leyes que incluyan la educación especial o bien que se incorporen los individuos con capacidades especiales, con puntos específicos a las leyes ordinarias establecidas, enfocadas a los problemas concretos que estos niños requieren, evitando por completo la discriminación legal principalmente.

Dentro de estos cambios a la ley sería importante plasmar los principios para la atención de los individuos con alteraciones tales como las de tipo genético, así como la elaboración de una ley que regule en detalle los diferentes aspectos que inciden en la rehabilitación, educación especial, integración social y cultural entre otros, es decir que a nivel jurídico legal se tomen en cuenta individuos sociales con características especiales, ya que se encuentran segregados o quizá todavía no están del todo integrados en un marco legal.

Si bien es cierto que no se debe caer en la idea de que la promulgación de una ley es el remedio mágico que solucione inmediatamente los problemas a los que se enfrentan los individuos con ciertas alteraciones, ya que de nada sirve por ejemplo que se tome en cuenta la educación especial o la rehabilitación si no se llevan a cabo aquellas actividades que posibiliten su realización.

La minusvalía en la actualidad tiene gran importancia, no solamente por su frecuencia, sino por la repercusión tan importante que tienen a nivel familiar y social. A través de la historia, se sabe que los niños con déficit de desarrollo, eran ignorado y abandonados en instituciones de beneficencia, las cuales no hacían nada a favor de ellos.

En México, la salud pública y la atención médica están reguladas por las siguientes leyes. Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos; Códigos Civiles, Ley Federal del Trabajo, códigos penales; Código Sanitario de los Estados Unidos Mexicanos; Ley Orgánica de la Administración Pública Federal; Ley del Seguro Social; Ley de l Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado; Ley de Seguridad Social para las Fuerzas Armadas, entre otras.

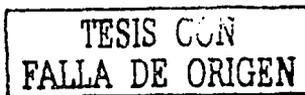
En el Art. 4° de la Constitución , en su párrafo cuarto se alude al derecho de protección de la salud y dice: "Toda persona tendrá derecho a la protección de la salud. La ley definirá las bases y modalidades para el acceso a los servicios de salud y establecerá la concurrencia de la Federación y las entidades Federativas en materia de salubridad general, conforme a lo que dispone la fracción XVI del artículo 73 de esta Constitución"

En la Ley Orgánica de la Administración Pública Federal de la Secretaría de Salud Mexicana, se dice en su artículo 39, que corresponde a dicha Secretaría(tomando en cuenta sólo algunos aspectos):

- I. Establecer y conducir la política nacional en materia de asistencia social, servicios médicos y salubridad general, con excepción de lo relativo al saneamiento del ambiente y coordinar los programas de servicios de salud de la Administración Pública Federal, así como los agrupamientos por funciones y programas afines que, en su caso , se determinen.
- II. Crear y administrar establecimientos de salubridad, de asistencia pública y de terapia social en cualquier lugar del territorio nacional, y organizar la asistencia pública.
- III. Aplicar a la beneficencia pública los fondos que le proporciona la lotería nacional.
- IV. Organizar y vigilar las instituciones de beneficencia privada, en los términos de las leyes relativas e integrar sus patronatos, respetando la voluntad de sus fundadores.
- VII. Normar, promover y apoyar la impartición de asistencia médica y social a la maternidad y a la infancia y vigilar la que se imparta por instituciones públicas o privadas.
- VIII. Regular la prevención social a niños hasta de seis años, ejerciendo sobre ellos la tutela que corresponda al estado.
- XXII. Establecer las normas que deben orientar los servicios de asistencia social que presten las dependencias y entidades federales y promover su cumplimiento.<sup>25</sup>

---

<sup>25</sup>Ortega, Luis. El Síndrome de Down-guía para padres, maestros y médicos. Pág. 180-182



En la Ley del Seguro Social en sus Disposiciones Generales se encuentran los artículos de interés para el caso, que son:

Art. 2°. La seguridad social tiene como finalidad garantizar el derecho humano a la salud, la asistencia médica, la protección de los medios de subsistencia y los servicios sociales necesarios para el bienestar individual y colectivo.

Art. 4° El Seguro Social es el instrumento básico de la seguridad social, establecido como un servicio público de carácter nacional en los términos de esta ley, sin perjuicio de los sistemas instituidos por otros ordenamientos.

Art. 8° Con fundamento en la solidaridad social, el régimen del Seguro Social, además de otorgar las prestaciones inherentes a sus finalidades, podrá proporcionar servicios sociales de beneficio colectivo, conforme a lo dispuesto en el Título cuarto de este ordenamiento.

En el ámbito internacional, La Declaración Universal de Derechos Humanos estableció un precedente en 1948 al declarar en su artículo 25 lo siguiente:

1. Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure a él y a su familia, la salud y el bienestar, es especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios.

En la Carta Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales en su artículo 12, basado en la Constitución de la OMS se estipula lo siguiente:

1. Los Estados Partes en el presente Pacto reconoce el derecho de toda persona a disfrute del más alto nivel de salud física y mental.

Los derechos del niño con alteraciones o discapacidad se reconoce por primera vez en la Declaración de los Derechos de los Niños, aprobada por unanimidad en la Asamblea General de las Naciones Unidas el 20 de noviembre de 1959, en 10 principios que afirman que los niños tienen derecho a:

1. Disfrutar de todos los derechos enunciados en esta Declaración.
2. Disfrutar de protección especial y a disponer de oportunidades y servicios que le permitan desarrollarse en forma sana y normal y en condiciones de libertad y dignidad.
3. Tener un nombre y una nacionalidad desde su nacimiento.
4. Disfrutar de los beneficios de la seguridad social, inclusive nutrición adecuada, vivienda, recreo y servicios médicos.



5. Recibir tratamiento, educación y cuidados especiales si tienen algún impedimento.
6. Crecer en un ambiente de afecto y seguridad y, siempre que sea posible, al amparo y bajo la responsabilidad de sus padres.
7. Recibir educación.
8. Figurar entre los primeros que reciban protección y socorro en casos de desastres.
9. Estar protegido contra todas las formas de abandono, crueldad y explotación.
10. Ser protegido contra prácticas que puedan fomentar cualquier forma de discriminación.

La Declaración recalca que el niño "debe ser educado en un espíritu de comprensión, tolerancia, amistad entre los pueblos, paz y fraternidad universal.

La proclamación de los Derechos y Deberes del Deficiente Mental adoptada por la Liga Internacional de Asociaciones Protectoras de Subnormales en el Congreso celebrado en Jerusalén en 1968 y posteriormente aceptada por la Asamblea General de Las Naciones Unidas el 20 de diciembre de 1971, en cuyos artículos, se declara que:

1. El deficiente mental tiene derechos fundamentales que los demás ciudadanos del mismo país y de la misma edad.
2. El deficiente mental tiene derecho a una atención médica y recuperación adecuadas, así como una educación, adiestramiento, formación y orientación, que le permitan desarrollar al máximo sus aptitudes y posibilidades cualquiera que sea el grado de su incapacidad.
3. El deficiente mental tiene derecho a la seguridad económica y a un nivel de vida decente. Tiene derecho a realizar un trabajo productivo o a ejercer otra actividad vital.
4. El deficiente mental tiene derecho a vivir con su familia propia o adoptiva; a participar en todos los aspectos de la vida social y a disfrutar de diversiones apropiadas. Si resultara necesario su cuidado en una institución, el ambiente y las condiciones de vida en dicho centro deberán ser lo más parecidas posible a la vida normal.
5. El deficiente mental tiene derecho a un tutor calificado cuando sea necesario para proteger su bienestar personal y sus intereses. Nadie que preste servicios directos al deficiente mental podrá servir como tutor.



6.El deficiente mental tiene derecho a ser protegido contra toda explotación, abuso, o trato degradante. Si es acusado legalmente, tiene derecho a un juicio equitativo, en el que le sea reconocido su grado de responsabilidad.

7.Algunos deficientes mentales, debido a la gravedad de sus limitaciones, pueden ser incapaces de ejercitar por sí mismos todos sus derechos de forma adecuada. Para otros, puede resultar apropiada la modificación de alguno o de todos estos derechos. El procedimiento a seguir para una modificación o supresión deberá preservar legalmente al deficiente mental contra toda forma de abuso, deberá basarse en una elevación de su capacidad social, hecha por expertos y sometida a revisiones, gozando de derecho de apelación ante las autoridades.<sup>26</sup>

En la sociedad actual se ha producido un cambio de actitudes y conductas hacia los niños con alguna discapacidad, con un enfoque más humano en comparación con décadas anteriores, en las que sufrían una marginación importante, no sólo de la comunidad sino también de la familia.

Sin embargo se considera un problema sanitario de gran magnitud, ya que sus estadísticas van en aumento. Según cifras de la OMS, en el mundo se estima que una persona de cada diez presenta discapacidad y las predicciones a partir del 2000 se cifran en un total de 600 millones de personas, de las cuales habrá un total de 150 millones de niños.

---

<sup>26</sup> Díaz, Manha. Cuidados de enfermería pediátrica. Pág. 413-414



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

61-A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

#### **4.4 EL PAPEL DEL EQUIPO DE SALUD EN PROBLEMAS GENÉTICOS**

En la actualidad la atención del Niño con Síndrome de Down, así como de su familia se encuentra a cargo de un equipo multidisciplinario, con la finalidad de propiciar un desarrollo integral, éste equipo multidisciplinario puede organizarse de diferentes maneras. Puede tener su origen en el hospital o bien en la comunidad, pero lo preferible o lo ideal es que se debería trabajar en ambos campos con flexibilidad.

Los profesionales que forman parte del equipo del desarrollo integral, son los siguientes:

##### **4.4.1 Personal de Enfermería**

Como parte del personal de salud multidisciplinario desempeña un papel preponderante primeramente con los padres, posteriormente con el niño con Síndrome de Down, así como con la familia y la comunidad misma.

Participa activamente en el asesoramiento genético, brinda promoción a la salud, mediante la educación, dando a conocer la existencia y consecuencias del síndrome.

Por otra parte ayuda a coordinar los cuidados entre el personal de salud multidisciplinario, la familia y la comunidad, proporcionando información detallada, consejo y apoyo psicológico a la familia y posteriormente recomendar a los padres instituciones educativas, literatura, juegos y todos los elementos necesarios, que puedan incorporarse a las actividades diarias del niño para que consiga un progreso óptimo y desarrolle al máximo sus capacidades.

##### **4.4.2 Personal Médico**

Su responsabilidad es amplia, en todas las etapas, prenatal, natal y postnatal, otorgando asesoramiento genético en aquellas parejas de alto riesgo, y mediante el diagnóstico precoz en la etapa prenatal, brindar el tratamiento oportuno, al nacimiento de niños con alteraciones genéticas, proporcionar un diagnóstico detallado de la condición del recién nacido, así como toda la información concerniente a sus condiciones actuales y futuras tanto personales como familiares.

##### **4.4.3 Psicólogos**

Por una parte brindarán apoyo psicológico a los padres y a la familia de un niño con Síndrome de Down, antes o después del nacimiento, según sea el caso, y a lo largo de su desarrollo. Por otra parte realizan valoraciones detalladas del desarrollo del niño Down, empleando pruebas estandarizadas, también ayudan a combatir alteraciones de la conducta aconsejando programas estructurados de modificaciones de la misma.

Los psicólogos educativos valoran la capacidad de aprendizaje y aconsejan los recursos educativos, adecuados para cubrir las necesidades especiales del niño. La valoración del desarrollo ayudan a informar a los padres sobre el progreso de su hijo y sus aptitudes futuras.

#### **4.4.4 Trabajadores Sociales**

Actúan como defensores de las familias y de los niños y aconsejan sobre los recursos disponibles, como subsidios, ubicación de los centros de atención médica y educativos. Los trabajadores sociales, también pueden ayudar a los padres a formular preguntas que puedan hacerse sobre el trastorno de su hijo, y como los demás miembros del equipo, ofrecerles apoyo psicológico. Son una conexión con el medio hospitalario y social del niño con síndrome de Down, su familia y su comunidad.

#### **4.4.5 Fisioterapeutas**

Valoran los patrones del movimiento. Aconsejan a los niños y a los padres sobre el juego y las actividades que promueven el desarrollo de patrones de movimiento y equilibrio adecuados, ayudan a la ayuda para la movilidad. Colaboran de forma activa en la estimulación temprana y a lo largo del desarrollo del niño, principalmente colaboran en los centros de educación especial, siendo de gran ayuda para el alcance de resultados óptimos.

#### **4.4.6 Terapeutas Ocupacionales**

Trabajan con los fisioterapeutas. Valoran las habilidades motoras finas y aptitudes funcionales que implican el uso de las manos. Proporcionan ayuda para mejorar las habilidades manuales y asesoran sobre las ayudas adecuadas para la movilidad y desarrollo continuo de habilidades.

#### **4.4.7 Terapeutas Del Habla Y Del Lenguaje**

Valoran el habla, el lenguaje y otros trastornos de la comunicación. Aconseja a los padre sobre como favorecer el desarrollo del lenguaje de su hijo. Ello puede incluir el uso de un método alternativo de comunicación, que son adecuados para los niños con graves dificultades para el aprendizaje. Los terapeutas del habla y del lenguaje pueden ayudar a los niños con dificultades para la alimentación en colaboración con los terapeutas ocupacionales.<sup>27</sup>

---

<sup>27</sup>Lissauer, Tom, et al. Texto ilustrado de pediatría. Pág. 314-315

El enfoque actual al valorar a un niño con necesidades especiales es identificar lo que el niño puede hacer y cuáles son sus dificultades. Las habilidades funcionales pueden clasificarse de acuerdo con su función manual, movilidad, visión, audición, lenguaje y comunicación, conducta emoción, salud física social, así como cuidados propios y aprendizaje.

Después de identificar las capacidades y dificultades del niño puede formularse un plan que ayude al niño a conseguir todo su potencial completo. Para lo que se han establecido equipos clínicos multidisciplinarios para cumplir este papel, por ejemplo de desarrollo infantil, el quipo de salud escolar, el equipo para el aprendizaje y, a veces, un equipo para la incapacidad del adulto joven. Sin embargo, los servicios de salud no pueden cubrir todas las necesidades, por lo que se requiere el apoyo integrado de los servicios de salud , sociales y de la comunidad, así como de aquellos centros de apoyo voluntario.



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

64-A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## **4.5 ATENCIÓN DE ENFERMERÍA EN ALTERACIONES GENÉTICAS COMO EL SÍNDROME DE DOWN**

### **4.5.1 HOSPITALARIA**

La atención de los niños con síndrome de Down entraña diversos objetivos a corto y largo plazo. Al apoyo a los padres por los profesionales de atención de salud, en especial enfermería, es cada vez más importante con la tendencia actual a criar estos niños en el hogar.

El análisis subsecuente se centra en el apoyo a los padres al momento del diagnóstico y la prevención de problemas físicos en el niño.

Por lo general, los padres desean saber el diagnóstico tan pronto como sea posible. Ello permite evitar situaciones como las de decir a otros que el niño tiene el síndrome de Down, después de haberles dicho que está bien, y experimentar dudas no confirmadas acerca del desarrollo del niño.

#### **A.-) Apoyo a los Padres al momento del diagnóstico**

Las características físicas singulares del niño con Síndrome de Down hacen que el trastorno por lo general se diagnostique al nacimiento y aunque los padres preferirían que se les informara el diagnóstico a ambos, ya que es un problema que tendrán que enfrentar los dos, darse apoyo emocional mutuo y con ello evitar la difícil tarea de revelar el diagnóstico al cónyuge no presente.

Sin embargo, esto no siempre es posible y la primera que se entera de la condición del recién nacido es la madre, por lo que es la primera en enfrentar la crisis de "perder" al hijo perfecto o soñado y esperado a lo largo del embarazo, y es la primera en enfrentar el dolor de aceptar al hijo recién nacido, dicho dolor provocado por la poca información o desinformación de la condición que presentan los niños con Síndrome de Down y ella posteriormente deberá informar a su pareja acerca de las condiciones de su hijo, en este momento la enfermera (o) deberá responder cautelosamente las preguntas relativas al caso, brindando atención inmediata al recién nacido y a la madre.

## **B.-) Ayuda a los padres en la prevención de Problemas físicos**

Muchas de las características físicas del Síndrome de Down entrañan problemas de enfermería, como la hipotonía muscular y la hiperflexibilidad de las articulaciones que originan dificultades en cuanto a las posiciones, ya que los miembros flácidos dificultan algunas veces cargar al recién nacido, en ocasiones los padres perciben esta falta de ajuste de su hijo como indicativa de deficiencias en su función paterna, por otra parte la posición del cuerpo en extensión fomenta la pérdida de calor, ya que es mayor el área superficial expuesta al ambiente, el personal de enfermería normalmente aconseja a los padres que envuelvan a su hijo antes de cargarlo, para darle seguridad y calor.

La enfermera también comenta con los padres sus sentimientos y el vínculo emocional con su hijo, haciendo hincapié en que el hecho de que el niño no se aferre o moldee al cuerpo de ellos es una característica física, y no un signo de rechazo.

El decremento del tono muscular dificulta la expansión respiratoria. Además, el desarrollo deficiente de los huesos nasales pueden originar un problema crónico de drenaje inadecuado del moco y la nariz está congestionada de manera constante y fuerza la respiración bucal, por lo que se reseca la mucosa bucofaringea y aumenta la susceptibilidad a las infecciones de las vías respiratorias superiores por lo que las medidas que el personal de enfermería dará para reducir estos problemas se incluyen las de despejar la nariz con una perilla, enjuagar la boca después de la alimentación, mantener húmedas las mucosas y diluir las secreciones, así como cambiar con frecuencia la posición del niño, y realizar el drenaje postural y la percusión

Si se prescriben antibióticos, debe hacerse hincapié en la importancia de completar el régimen prescrito para erradicar la infección y evitar el desarrollo de microorganismos resistentes.

El drenaje inadecuado y la acumulación de moco en la nariz interfiere también en la alimentación. El niño respira por la boca, de modo que no puede succionar como resultado de su misma necesidad de aire. Cuando ingiere sólidos, puede asfixiarse con los alimentos a causa de la presencia de moco en la bucofaringe.

Es necesario aconsejar a los padres a que le suenen la nariz antes de cada alimentación, le den bocados frecuentes y pequeños y permitan que repose a la hora de la comida.

La lengua protuberante y de gran tamaño también interfieren en la alimentación, en especial con los alimentos sólidos. Los padres deben saber que la protrusión de la lengua no es indicativa de rechazo a los alimentos, sino una respuesta fisiológica. Se les recomienda que usen una cuchara pequeña pero de mango largo y recto para colocar los alimentos en la parte posterior y lateral de la boca.

La ingestión de alimentos debe estar supervisada. El decremento del tono muscular afecta la motilidad gástrica, lo que predispone al estreñimiento. Entre las medidas dietéticas recomendadas para que fomenten la defecación, se incluye el consumo de alimentos líquidos. Deben vigilarse cuidadosamente los hábitos alimentarios del niño para prevenir la obesidad.

Se mide la estatura y el peso en forma periódica, en especial durante la lactancia, ya que el exceso de peso puede impedir el desarrollo motor. El niño debe recibir calorías conforme a su peso y su estatura, y no su edad cronológica.

La piel del niño es flexible y suave durante la lactancia, sin embargo, poco a poco se vuelve gruesa, seca y propensa a la formación de grietas y la infección. Entre los cuidados de la piel se incluye el uso mínimo de jabón y la aplicación de lubricantes. Se aplican ungüentos labiales, especialmente cuando el niño está a la intemperie, para evitar que se agrieten los labios.<sup>28</sup>

---

<sup>28</sup> Walcy, Donna. Tratado de Enfermería Pediátrica. Pág.461-462



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

67 - A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## **4.5.2 EN EL HOGAR**

### **A.-) Fomentar el desarrollo óptimo**

Uno de los papeles más importantes del personal de enfermería es el hacer que le niño y los padres participen en un programa de estímulo infantil a la mayor brevedad. Evaluar el progreso del desarrollo del niño a intervalos regulares; llevar registros detallados para distinguir cambios sutiles en su funcionamiento.

Mediante la orientación es preciso ayudar a los padres en el establecimiento de objetivos realistas para su hijo, mediante la información fidedigna del futuro de su hijo, se debe alentar al aprendizaje del autocuidado tan pronto como el niño esté listo.

Una las actuaciones de enfermería es la de motivar a los padres para que investiguen programas de guarderías y educación especial tan pronto como sea posible haciendo hincapié en que parte del desarrollo de su hijo será tarea principal de los padres y la familia.

### **B.-) Ayudar a la familia a prepararse para la atención futura del niño**

Es importante comentar con los padres las alternativas a la atención en el hogar conforme crezca el niño, se debe ayudar a que la familia investigue otros programas de atención y alentar a la familia para que incluyan al niño con Síndrome de Down en sus planes y continúen las relaciones familiares satisfactorias con él.

Es necesario hacer notar que en cada una de las etapas del desarrollo se deberán hacer ajustes en cuanto a la educación del niño con Síndrome de Down, que el recién nacido tendrá con su ayuda que vencer grandes dificultades y que día a día será un reto continuo para su vida.

En conclusión el personal de enfermería como miembro del equipo de salud actúa de manera constante desde el nacimiento de un niño (a) con Síndrome de Down, comenzando con la explicación de la alteración del recién nacido en términos que los padres puedan comprender y estar preparada para las diversas reacciones de tipo emocional que presentan los padres, permitiendo que los padres expresen sus sentimientos y hacerlos partícipes del plan de tratamiento del niño, asegurándose de que los padres comprenden las capacidades y cualidades del niño y también sus incapacidades.

Dar sugerencias y orientación con respecto a literatura útil sobre el Síndrome, canalizándolos a grupos de apoyo con padres que presentan la misma situación, en donde les brindarán estrategias para explicar a otras personas acerca de la condición de su hijo.

Pero la parte más importante en la atención es presentar opciones para el desarrollo y cuidado del niño en el hogar, en el cuidado diario, en su desarrollo en la comunidad, insistiendo en los programas de estimulación temprana y la importancia a acudir a centros de educación especial que son el espacio en donde sus hijos serán parte importante.

Y recordarles que su hijo o hija es una persona con derechos y dignidad que tendrá deseos y sueños que cumplir, que se olviden del término de que "todos son así", que por el contrario deben insistir en que las habilidades o capacidades del niño siempre son medidas individualmente, y que mantengan la serenidad y calma ante las preguntas o los comentarios que la gente les realice, convirtiéndose tanto ellos como padres, el niño y toda la familia en una experiencia de vida, en un ejemplo de fortaleza y un eslabón importante para desmitizar la idea que se tiene sobre el Síndrome de Down, para que en un futuro próximo las oportunidades de desarrollo dentro de la sociedad se abran por completo.

Y sobre todo las enfermeras y los enfermeros mediante la investigación continua son importante en la educación, haciendo notar que el hecho de tener un niño con síndrome de Down no es el fin del mundo, que no es una tragedia y que no deben considerarse como víctimas y que como padres tendrán oportunidad de disfrutar a su hijo o hija como nunca se lo pudieron haber imaginado.

Además recordarnos a todos que un niño o niña con Síndrome de Down puede llegar a cualquier familia sin importar nada, y que los profesionales de la salud, pueden estar también en el papel de padres.



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

69-A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## 4.6 EL PAPEL DE LA FAMILIA ANTE EL SÍNDROME DE DOWN

El nacimiento de un niño es un acontecimiento clave en la vida de una familia. Durante nueve meses los padres han estado figurándose cómo será el niño y que efecto causará en la familia.

Se imaginan las nuevas relaciones, papeles y responsabilidades que habrán de tener en el cuidado del recién nacido y, al mismo tiempo, tendrán que cubrir necesidades económicas y sociales de la familia, se toman medidas en lo que concierne a su cuidado, su ropa, etc., además los parientes, amigos y compañeros de trabajo centran su atención en los futuros padres y el deseado nacimiento se convierte en tema obligado de conversación.

Algunas veces durante el embarazo muchos padres se preocupan por la posibilidad de que algo pueda ir mal, pero esto sólo es pensamiento fugaz que pronto se deja, especialmente si no surgen problemas durante el embarazo y no hay antecedentes familiares de alteraciones genéticas o alguna discapacidad.

Al momento del nacimiento, la madre espera que le digan que su hijo es perfecto y hermoso, pero cuando, se le informa que su hijo tiene Síndrome de Down, experimenta un gran desconcierto por la pérdida del hijo que veía en sus sueños, esto es perfectamente normal por el desencanto doloroso, el orgullo herido y el temor a lo desconocido.

Sin duda se presenta posterior al diagnóstico, a la madre y al padre les cuesta seguir escuchando los comentarios del profesional de la salud, ya que se encuentran abortos en un torrente de sentimientos e imágenes preconcebidas sobre el retraso mental y el Síndrome de Down, ya que se imaginan que son torpes, con grandes dificultades para comunicarse, deformes, etc; ya que son percepciones estereotipadas compartidas por muchas personas.

Además los padres sienten temor y deseo de huir de la situación, desean que todo sea una equivocación y es aquí cuando sobrevienen los problemas primeramente de la pareja, ya que algunos cónyuges encuentran dificultades para comunicarse entre sí acerca del diagnóstico del recién nacido, ya que su modo de afrontar una situación de tensión puede ser diferente, así como su experiencia anterior y los valores vividos en relación con las condiciones de discapacidad y es en este momento en que la pareja se siente más sensible acerca de su capacidad personal y tienden a sentirse reprochados y descalificados por las reacciones de los demás.

Se hacen reproches mutuos o buscan explicación en su propia conducta o en la de quienes les son más próximos y se sienten que pueden desmerecer ante los ojos de los demás por el hecho de tener un hijo con Síndrome de Down. Además enfrentarán sus sentimientos de manera distinta encerrándose en sí mismos, o expresándose abiertamente y otros tratan de informarse activamente, indagando, llamando por teléfono, consultando Internet y otros esperan que los que les rodean les aporten ideas y les indiquen como reaccionar.<sup>29</sup>

Uno de los primeros temores es por el matrimonio ya que puede ser que el nuevo hijo proporciona la oportunidad para hacerse reproches mutuos y quebrantarlo de manera importante, o bien, puede ser que el nacimiento de éste niño especial pueda ser la oportunidad para alcanzar una mejor comunicación, para encontrar nuevo ánimo y amor en la pareja y ayudar al matrimonio, pero claro esto dependerá de cada situación específica como pareja, además el momento de la crisis tendrá relación con la madurez física y emocional de los progenitores, ya que cuando los padres han alcanzado la madurez emocional a través de un dominio exitoso de sus tareas previas de desarrollo y de una niñez rica y colmada, aportan una gran fortaleza a la experiencia de dar a luz a un niño con anomalía congénita.

Si han aprendido a adaptarse de manera satisfactoria a frustraciones anteriores y sus experiencias existenciales los han liberado de la culpa y el temor atrofiantes, estarán mejor capacitados para afrontar el actual estrés y confiar en que existen soluciones a los muchos problemas que encaran.

Sin embargo, muchas personas no han sido bien preparadas en la niñez y adolescencia para los problemas que enfrentarán con la paternidad y cuando no han tenido la orientación necesaria para vencer conflictos inevitables, quizá no han alcanzado la edad adulta con un sentido de autorrealización por lo que, el nacimiento de un hijo con una anomalía es infinitamente más amenazados para estos padres.<sup>30</sup>

Ahora una vez que los padres ya están convencidos de que su hijo tiene Síndrome de Down, dudan de cuándo es el momento apropiado para comunicárselo a otras personas, el deseo de retrasar la información a la familia puede indicar que los padres no han aceptado el problema de su hijo.

Normalmente los abuelos son los miembros de la familia que conocen la noticia después que los padres, y ellos suelen necesitar alguna asistencia especial en esos momentos, ya que con frecuencia su conocimiento sobre niños con síndrome de Down suele provenir de experiencias anteriores y les preocuparán especialmente las implicaciones que se deriven para sus hijos mayores y cómo se podría proteger a los padres de tanta tensión.

---

<sup>29</sup> Sigfried M. Síndrome de Down-hacia un futuro mejor. Pág.41-42.

<sup>30</sup> Ibid. Pág. 49

Una vez que los padres les dan la información a los abuelos y a otros miembros de la familia de que el recién nacido tiene Síndrome de Down, una de las inquietudes que comúnmente tienen es sobre los efectos que el nuevo hermanito puede producir sobre los otros hijos de la familia.

La información que existe en la literatura a este respecto nos dice por un lado que quienes han encontrado que la presencia de un hermanito con Síndrome de Down afecta de manera distinta a los hermanos que a las hermanas, siendo más frecuentes los trastornos emocionales y de adaptación familiar en las hermanas y sobre todo, si son escolares o adolescentes.

Al respecto es conveniente señalar que no deben efectuarse generalizaciones en la forma de respuesta de los hermanos y que más bien existen familias en el interior de las cuales los diferentes miembros proceden a una adaptación emocional más o menos adecuada. Sin embargo, se puede mencionar que las actitudes de los hermanos y hermanas son frecuentemente el reflejo de las reacciones de los padres, por lo que ellos son parte angular de las reacciones de toda la familia.

Una de las situaciones que se presenta la sobreprotección materna, que es la completa dedicación de una madre a su hijo con capacidades especiales, pero ésta puede originar una severa presión familiar, ya que el padre puede sentirse rechazado y concedérsele los mínimos derechos de interferencia en la crianza de su hijo y la relación matrimonial se vuelve más tirante, es ahí donde el niño puede llegar a ser la víctima de la ira del padre.

Así que queda anulado el papel del padre al eliminar con eficacia su importante influencia en la vida del pequeño, además de la "feminización" de un niño por falta de un modelo representativo cuando el padre está ausente o no participa por completo, origina patrones posteriores de relaciones sociales y rendimiento escolar deficiente y una débil identidad masculina.

El niño sobreprotegido es muy vulnerable a cualquier cambio dentro de la estructura familiar. Con el advenimiento del nuevo bebé, la auto imagen paterna puede reforzarse al ver que han procreado un niño normal y los padres se sienten orgullosos de este acontecimiento y le confieren mayor atención al recién llegado, restando de manera brusca importancia al niño con Síndrome de Down, tal amenaza puede ser abrumadora cuando el niño ha tenido pocas oportunidades de desarrollar sus capacidades de adaptación a las intensas emociones del celo y la hostilidad.

La sobreprotección seguida de grados variables de rechazo, debido en parte de la conducta deteriorante del niño, es devastadora, ya que el niño ha aprendido a ser muy dependiente de la madre y de su dedicación, que prevalecerá en la relación materno-infantil durante toda la vida del niño.<sup>31</sup>

---

<sup>31</sup> Ibid. Pág. 50



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

73

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

## **V. PRESENTACIÓN DEL CASO**

El siguiente caso se refiere a un recién nacido, que es un ser humano, un ser biopsicosocial y espiritual, en su aspecto biológico se trata de un neonato de sexo masculino, que nace el 24 de marzo del 2003 a las 8 de la mañana con 20 minutos en el Hospital de la Mujer, pesando 3 kilos con 200 gramos con una talla de 50 centímetros, el cual nace por vía cesárea a las 40 semanas de gestación, presentando a su nacimiento dificultad respiratoria leve recuperada por lo que de calificación de APGAR recibe 7 puntos al minuto y 9 a los cinco minutos, continuando dentro del aspecto biológico, a la exploración física presenta braquicefalia con occipucio relativamente plano, con fontanelas depresibles y suturas amplias, con cabellos de implantación baja. presenta ojos oblicuos hacia arriba y hacia fuera, con pliegues epicantales internos, así como edema palpebral, en cuanto a los oídos presenta pabellón auricular de implantación baja, de menor tamaño y ligeramente oblicuos, con conducto auditivo externo estrecho, es decir con menor diámetro, en cuanto a la nariz presenta puente nasal aplanado, con perfil facial plano, ligeramente respingado con narinas con moderada tendencia hacia arriba, permeables, la lengua protuye en la boca, por lo que ésta permanece antreabierta, encías y paladar con ligera palidez, su cuello es de longitud ancha, corto en relación con el resto de su cuerpo, y con grado de adiposidad aumentado a nivel de la nuca, el tórax no presenta datos patológicos aparentes, a la auscultación presenta adecuada ventilación con una frecuencia respiratoria de 46 respiraciones por minuto y una frecuencia cardiaca de 140 latidos por minuto, el abdomen se encuentra blando y depresible a la palpación, sin presencia de hepatoesplenomegalias, con cordón umbilical con dos arterias y una vena aparentemente normal, no se palpa hernia umbilical, en lo concerniente a los genitales éstos se encuentran de cuerdo a sexo, sin embargo, se observan relativamente más pequeños, presentando ambos testículos, con uretris presente, presenta ano perforado corroborando permeabilidad, en cuanto a sus extremidades, éstas son simétricas, normotérmicas con pulsos perceptibles con hipotonía, se observa curvamiento interno de la falange distal del quinto dedo, pies cortos y anchos, con separación amplia entre los dedos primero y segundo del pie, presenta manos anchas con dedos cortos y pliegues palmares de tipo simiano, a la inspección en la columna vertebral no se detectan masas, está íntegra y presenta adecuada simetría vertebral.

En el aspecto biológico de acuerdo a las características físicas que presenta se diagnosticado como recién nacido con alteración genética correspondiente al Síndrome de Down, ya que al nacimiento presenta dificultad respiratoria aunque recuperada, se envía al área de Neonatología para confirmación del diagnóstico y para su observación y manejo específico ante la posibilidad de la presencia de alteraciones cardíacas y respiratorias, por este motivo es separado de su madre sin llevarse a cabo el alojamiento conjunto ni la lactancia a los treinta minutos posteriores del nacimiento, como lo marcan los estatutos.

En el área de Neonatología es colocado en una cuna de calor radiante colocándole casco cefálico y oxígeno a 3 litros por minuto, así como ayuno e instalación de venoclisis.

En el aspecto familiar, el recién nacido es hijo deseado y planeado del matrimonio católico y civil de siete años de duración entre G y S, es intergenésicamente el segundo hijo del matrimonio, teniendo una hermana G de seis años; su madre G tiene 27 años de edad, la cual en la actualidad es ama de casa con estudios máximos de tercer año de secundaria, ella nunca ha fumado, ni tomado, nunca ha ingerido droga alguna y su vida es relativamente sana, durante su primer embarazo no curso con ninguna problemática, su parto fue eutócico y no presentó ninguna alteración patológica durante el puerperio, en su segundo embarazo del cual es producto el recién nacido, refiere que fue deseado y planeado y postergado por seis años por motivos económico, el desarrollo de su embarazo fue relativamente normal, sin embargo, existieron algunos antecedentes como la presencia de amenaza de aborto en el primer trimestre acompañado con infección de vías urinarias, ella acudía para su control médico a un Centro de Salud, en donde fue controlada y revisada mensualmente, y en uno de sus controles le refirieron aumento de líquido amniótico, sin embargo, no brindaron mayor importancia a tal suceso, refiere haberse realizado prueba de embarazo y sólo un ultrasonido a lo largo del embarazo, al no contar con seguro social decide que la atención de su parto sea en el Hospital de la Mujer por la cercanía relativa de su domicilio.

La situación por la que deciden realizarle una Cesárea es por que no dilató suficientemente y en la monitorización identificaron alteraciones en el ritmo cardíaco fetal, éste evento a ella la tomó por sorpresa ya que deseaba que fuera el nacimiento por vía vaginal, pero por las condiciones antes mencionadas se decide que éste sea vía abdominal.

Al nacimiento de su hijo, se le informa el sexo y poco después se le indica que presenta alteraciones importantes, ella en ese momento no entiende bien a lo que se referían ni contempla la importancia de la situación, poco después, le informan que su hijo ha nacido con Síndrome de Down y que presentó un problema de tipo respiratorio, por lo que tienen que remitirlo a Neonatología para su observación continua y especializada, ella observa a su hijo unos segundos para su identificación, pero al verlo físicamente entra en un estado alterado ya que no se esperaba que su hijo presentara alteraciones o problemas y mucho menos que naciera con Síndrome de Down, ya que ella sabía que sólo se presentaba eso en niños de madres mayores y ella al considerarse joven pensaba que su hijo o hija sería perfecto y sano.

Ella se reusa a verlo nuevamente entrando en un llanto incontrolable, renegando de su nacimiento y rechazándolo categóricamente, posteriormente en el área de recuperación, es abordada por los médicos que la atendieron tanto a ella como a su hijo y es informada con detalle de lo que se refiere al Síndrome de su hijo, sin entender del todo el diagnóstico, ella nuevamente comienza a llorar, en ese momento el personal de enfermería que la tenía en ese momento a su cargo trata de hablar con ella de la situación, logrando que por un momento se tranquilizara, pero con la convicción de rechazo permanente hacia su hijo.

Por otra parte, S de 28 años, el cual es el padre del recién nacido, esposo de G y padre también de G, es empleado en la actualidad, con grado de estudios de bachillerato terminado, el cual fuma e ingiere bebidas alcohólicas ocasionalmente en reuniones sociales, pero son llegar a la embriaguez, y se considera relativamente sano ya que practica los fines de semana fútbol en un equipo de aficionados, él ignora al nacimiento de su hijo la condición que presenta, y es informado horas más tarde sobre la condición tanto de su esposa como de su hijo, y es entonces cuando la noticia de que su hijo presenta Síndrome de Down, lo toma por sorpresa, ya que todo el embarazo había marchado bien y en su familia no había alteraciones de éste tipo, sin embargo a pesar de que es un evento sorpresivo, le es permitido ver a su hijo en la hora de visita al cunero, dentro del área es informado sobre la condición específica, entendiendo no del todo la condición del neonato, pero lo único que le conforta es que su esposa se encuentra recuperándose y que el hijo que ha nacido fue deseado por ambos.

Posteriormente visita a su esposa G en hospitalización y se da cuenta que se encuentra visiblemente alterada, y en ese momento él también comienza a llorar, pero piensa que por su bien y por el de su esposa debe permanecer tranquilo frente a ella, ambos tenían miles de preguntas que no eran respondidas con la claridad que ellos deseaban, por lo que en lo que concierne al aspecto psicológico se encontraban pasando por una crisis normal posterior al nacimiento de su hijo, y lo que de cierto modo también era motivo de preocupación era la forma en que se lo comunicarían a su hija mayor G la cual sólo contaba con 6 años de edad y que ahora se convertía en hermana mayor de un niño con Síndrome de Down, G es una niña un poco voluntariosa por ser durante mucho tiempo hija única y ser protegida tanto por los padre como por los abuelos, ella cursa el primer año de primaria y desde que se le informo del embarazo de su madre, ella por una parte se sentía triste de no ser más el centro de atención de todos, pero por otro lado le emocionaba la idea de tener un hermano o una hermana, sin embargo, la llegada de un hermano con Síndrome de Down sería algo inesperado y difícil de entender, lo que a los padres les preocupaba, arrepintiéndose por momentos de la decisión de haber tenido otro hijo, y tomaron la decisión de informarle a G la hija mayor de la condición de su hermano hasta que llegara a su casa y hasta que ellos conocieran un poco más la situación.

Por otra parte los abuelos paternos R y S de 63 y 65 años respectivamente los cuales son originarios de Puebla, pero que residen en el Estado de México desde su juventud, son enterados por el padre del recién nacido posteriormente, ya que ellos acompañaron a la pareja al hospital para el nacimiento de su nieto, ellos son los dueños de la casa donde habitan G y S desde que contrajeron matrimonio, ya que S es el hijo menor. En cuanto al aspecto socioeconómico viven en una casa que cuenta con todos los servicios intra y extradomiciliarios y a pesar de que viven en una misma casa, G, S y su hija G habitan de manera casi independiente de los abuelos, ya que comparten el mismo baño y preparan sus alimentos en la misma cocina, de nivel socioeconómico medio bajo, conviven con dos perros, 1 gato y varios canarios, así como con abundante flora.

La familia es de religión católica, la cual practica sus creencias con frecuencia, se consideran una familia unida, aunque con problemas ocasionados algunas veces por el factor económico.

La familia considera que el nacimiento del nuevo miembro de la familia, por las condiciones que presenta del Síndrome de Down, cambiará la dinámica familiar, ya que creen que serán señalados por la comunidad, además de que era algo que no se esperaban y creen que no podrán manejarlo y no saben como lo informarán a sus familiares y amigos cercanos y menos aún como se lo informarán a G la hija mayor, lo cual causa incertidumbre, pero principalmente ocasionado por la falta de información y las creencias que se tienen socialmente sobre el Síndrome de Down.

Sin embargo esto cambia, mediante la información detallada brindada por el personal multidisciplinario, por una parte la intervención del personal médico, por otra parte la intervención de Enfermería y la canalización de forma individual y de pareja en el área de la Psicología y de trabajo social, se les dieron indicaciones específicas y comenzó el proceso de aceptación de alguna manera del recién nacido con Síndrome de Down.

Ya que es un ser biopsicosocial el recién nacido éste en el área de Neonatología es evaluado, manejado con vigilancia y aporte de oxígeno y aunque al principio fue rechazado por su madre, esa situación cambia y ella acepta visitarlo lo cual ayuda de manera significativa a sus padres a la asimilación del Síndrome de su hijo; es evaluado por pediatría, genética y cardiología, se descarta alteración cardíaca y eso es un evento muy importante para su desarrollo, el cual debe ser abordado en todas sus esferas tanto biológica, psicológica, social, espiritual y familiar, ya que todas y cada una de estas condiciones son vitales para su óptimo desarrollo, y permitirá la integración primeramente a su familia, posteriormente a la sociedad, lo que conlleva un óptimo desarrollo, digno de cualquier ser humano.

## **5.1 PLAN DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA EN UN RECIEN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN**

### **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Posibilidad de infección relacionado con defensas primarias inadecuadas.

### **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✳ Mantener al neonato durante la hospitalización bajo vigilancia continua, para identificar de manera oportuna la presencia de cualquier dato que denote infección.
- ✳ Durante el período de la hospitalización, llevar a cabo el manejo adecuado del neonato, así como la ejecución de técnicas, para evita infecciones nosocomiales que perjudiquen el estado general del paciente.
- ✳ Realizar la toma de la temperatura corporal en el neonato, así como el registro correspondiente de la misma, evaluando el estado general del paciente y la presencia de cualquier eventualidad que se presente.

### **FUNDAMENTACIÓN:**

Según se mencionó al describir las características generales del paciente, existe en ellos una falla en la maduración de todo el organismo, aunque es en sus sistemas músculo-esquelético y nervioso central en donde se manifiestan los primeros síntomas del trastorno. (Ver Pág. 33) (Ver Anexo No. 5)

### **EVALUACIÓN:**

El recién nacido durante la hospitalización no presentó datos de infección, lo que contribuyó a la pronta interrelación con sus padres, debido a su buen estado general.

## **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Alteración del intercambio de gases relacionado con anomalía congénita.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Con base en la dificultad respiratoria presentada por el paciente al momento del nacimiento, se debe administrar oxígeno mediante la primera fase de ventilación, bajo vigilancia estrecha, evaluando así al neonato de manera continua.
- ✖ Toma y registro de frecuencia respiratoria cada cuatro horas durante la hospitalización, para identificar de manera oportuna eventualidades en el paciente.
- ✖ Auscultación continua de campos pulmonares por lo menos dos veces por turno durante la hospitalización para evaluar la ventilación pulmonar del neonato y la presencia o no de estertores y sibilancias.
- ✖ Mantener al paciente bajo vigilancia estrecha, en busca de signos de dificultad respiratoria oportunamente y poder actuar de manera inmediata en caso de complicaciones.
- ✖ Llevar a cabo la toma de gasometría con la técnica adecuada, para corroborar la eficacia de la ventilación en el neonato, y valorar la administración adecuada de oxígeno en el mismo.

## **FUNDAMENTACIÓN:**

El decremento del tono muscular dificulta la expansión respiratoria. Además, el desarrollo deficiente de los huesos nasales pueden originar un problema crónico de drenaje inadecuado del moco y la nariz está congestionada de manera constante y fuerza la respiración bucal, (Ver Pag. 66)

## **EVALUACIÓN:**

La alteración respiratoria presentada fue corregida a la brevedad, sin embargo se prosiguió con vigilancia estrecha en busca de cualquier anomalía.

## **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Respiración ineficaz relacionada con fatiga recurrente manifestado por aleteo nasal.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Durante la estancia hospitalaria del neonato mantener una vigilancia continua en busca de datos de dificultad respiratoria, que indiquen complicaciones respiratorias que lo comprometan.
- ✖ Evitar eventos que condicionen la presencia de fatiga recurrente del neonato, como movilización innecesaria o realización de técnicas y procedimientos de manera prolongada.

## **FUNDAMENTACIÓN**

Un individuo con síndrome de Down presenta un cuadro con distintas anomalías que abarcan varios órganos y sistemas, debido a un desbalance que afecta a numerosos genes. (Ver Pág. 24).

Dentro de las complicaciones que presentan los niños con síndrome de Down se encuentran las anomalías cardíacas, atresia esofágica, y la tercera parte de los pacientes experimenta bloqueo de las vías respiratorias (Ver Pág. 33).

## **EVALUACIÓN:**

Se disminuyó al máximo todo evento que propiciara la fatiga del recién nacido, para evitar alteraciones importantes.

**TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN**

## **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Trastornos del crecimiento y desarrollo relacionado con alteración congénita.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Mantener una vigilancia continua para identificar anomalías presentes, por malformación congénita e identificar oportunamente posibles complicaciones resultantes de éstas.
- ✖ Realizar una revisión y auscultación minuciosa para conocer los signos correspondientes al Síndrome de Down, e identificar con precisión los presentaos por el neonato.

## **FUNDAMENTACIÓN :**

Debido a que la alteración genética existe en todas las células del individuo, o en su mayoría, y no hay técnicas ni medicinas para detener el efecto del cromosoma 21 extra, el padecimiento no es curable, por lo que su tratamiento o manejo está enfocado a controlar el padecimiento y a evitar un daño mayor del paciente, a rehabilitarlo, a favorecer el desarrollo del potencial heredado, y a integrarlo a la sociedad y a la familia. (Ver Pág. 33-34) (Ver Anexo No.3).

## **EVALUACIÓN:**

Las alteraciones en el crecimiento y el desarrollo del paciente deberán ser atendidas a lo largo de su desarrollo, comenzando por la estimulación temprana, para potencializar todas sus capacidades.

**TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN**

## **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Alteración de la mucosa bucal relacionada con ayuno

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA**

- ✱ Proporcionar al neonato lubricación con agua estéril en mucosa oral para evitar la resequedad de la misma durante el período de ayuno al que es sometido, y a su vez por la protrusión de la lengua característica del síndrome.

## **FUNDAMENTACIÓN:**

**Lengua:** Es relativamente frecuente observar que la lengua de los niños Down protuye en la boca, de tal forma que se encuentra entreabierta de manera permanente en los niños, este hallazgo es más común en las niñas que en los niños y en los blancos que en los de piel oscura. (Ver Pág. 28)

## **EVALUACIÓN:**

La lubricación con agua estéril tuvo resultado evitando el resecamiento innecesario de la mucosa en el recién nacido.

## **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Posibilidad de broncoaspiración relacionado con defectos congénitos y alimentación por sonda

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Toma y registro de la frecuencia cardiaca del neonato dos veces por turno, para identifica de manera oportuna las alteraciones que pudieran presentarse.
- ✖ Proporcionar la alimentación al neonato de manera alterna, para reforzar su reflejo de succión, proporcionándole pequeñas cantidades de alimento al inicio de la misma y valorar de manera continua su avance.
- ✖ Vigilancia continua para la pronta identificación de dificultad respiratoria durante la alimentación del paciente.
- ✖ Realizar de manera adecuada la técnica de alimentación forzada, manteniendo una vigilancia previa a la alimentación, durante y posterior a la misma.

## **FUNDAMENTACIÓN:**

Los vómitos tempranos y profusos pueden indicar una obstrucción del esófago (atresia esofágica) o del duodeno y rara vez de segmentos más bajos del tracto gastrointestinal. Algunas veces, esto se descubre por la imposibilidad de pasar una sonda por la nariz hasta el estómago o el duodeno al momento del nacimiento, al igual que con radiografías especiales.(Ver Pág. 26)

## **EVALUACIÓN:**

Se corroboró permeabilidad esofágica, y se llevó a cabo una técnica correcta de alimentación, así como vigilancia continua posterior a la alimentación, y con esto se evitó el riesgo de broncoaspiración.

## **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Fatiga recurrente relacionada con disminución en el reflejo de succión

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Evitar la fatiga en el recién nacido durante la alimentación, proporcionando pequeñas cantidades de alimento y otorgar periodos de descanso, procurando dar el tiempo necesario para ello.
- ✖ Proporcionar la alimentación en pequeñas cantidades para evitar fatiga, valorando su reflejo de succión y la deglución del alimento, además de registrar cualquier acontecimiento o eventualidad que se presente en el neonato.
- ✖ Administrar la alimentación, utilizando técnica alterna, por medio de succión y por alimentación forzada, para ayudar al neonato en el reforzamiento del reflejo de succión disminuido, para lo cual se debe otorgar el mayor tiempo posible durante la alimentación, vigilando estrechamente cualquier signo de alarma.

## **FUNDAMENTACIÓN:**

El drenaje inadecuado y la acumulación de moco en la nariz interfiere también en la alimentación. El niño respira por la boca, de modo que no puede succionar como resultado de su misma necesidad de aire. (Ver Pág. 66)

## **EVALUACIÓN:**

La alimentación fue proporcionada en pequeñas cantidades, permitiendo períodos de descanso al recién nacido, evitando la fatiga y propiciando una mejor alimentación, otorgando mayor tiempo para su ingesta alimenticia.

## **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Alteración de la nutrición: menor al requerimiento corporal relacionada con disminución en el reflejo de succión manifestado por pérdida de peso

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Proporcionar alimentación por succión , empleando mayor tiempo para el reforzamiento del reflejo, y a su vez para proporcionar la alimentación necesaria para la adecuada nutrición del neonato.
- ✖ Administrar alimentación forzada en caso necesario, cuando en el paciente la succión sea muy débil y que esto altere la nutrición requerida para su crecimiento y desarrollo.
- ✖ Toma y registro de aumento ponderal diariamente para corroborar el aumento o decremento del mismo en el neonato.

## **FUNDAMENTACIÓN:**

El drenaje inadecuado y la acumulación de moco en la nariz interfiere también en la alimentación. El niño respira por la boca, de modo que no puede succionar como resultado de su misma necesidad de aire. Cuando ingiere sólidos, puede asfixiarse con los alimentos a causa de la presencia de moco en la bucofaringe.

Es necesario aconsejar a los padres a que le suenen la nariz antes de cada alimentación, le den bocados frecuentes y pequeños y permitan que repose a la hora de la comida.

La lengua protuberante y de gran tamaño también interfieren en la alimentación (Ver Pág. 66-67)

## **EVALUACIÓN:**

Al utilizar técnica alterna de alimentación en el recién nacido se evitó una pérdida de peso mayor en él.

### **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Probabilidad de alteración del crecimiento y el desarrollo relacionado con falta de vinculación entre los padres y el lactante.

### **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Proporcionar la información necesaria a los padres para que favorezcan un desarrollo y crecimiento óptimo en el recién nacido, mediante la estimulación táctil y auditiva, que influya en el paciente para su pronto egreso hospitalario.
- ✖ Propiciar el acercamiento de los padres con el recién nacido el mayor tiempo posible, principalmente durante el tiempo asignado de visita, de acuerdo a los estatutos de la institución hospitalaria, fomentando el contacto físico con el neonato.
- ✖ Brindar toda la información necesaria acerca del recién nacido, sobre su condición y evolución, y sobre todo a cerca de la importancia que tiene el contacto con él por parte de ambos padres, ya que esto contribuirá en el establecimiento de una vinculación entre ellos, a la brevedad posible.

### **FUNDAMENTACIÓN:**

La preocupación de los nuevos padres de un hijo con Síndrome de Down, es legítima, ya que muchas veces no tiene acceso inmediato a toda la información que requieren, sin embargo, existen alternativas que pueden auxiliar a los padres, una de ellas es el conocer específicamente las alteraciones que presenta el recién nacido y las opciones de atención a las que pueden recurrir o bien ser canalizados para su atención futura. (Ver Pág. 50) (Ver Anexo No.1 y No.2)

### **EVALUACIÓN:**

Los padres aceptaron la condición de su hijo y se propicio una mayor vinculación entre ellos, así como la inquietud de buscar nueva información respecto a su situación, para reforzar su relación y mejorarla.

## **DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA:**

Alteración de las intervenciones sociales relacionado con aceptación familiar ineficaz

## **INTEVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Propiciar el acercamiento de los padres mediante la estimulación táctil y auditiva durante la visita, dejándolos solos, pero a su vez vigilando el desarrollo del acercamiento y observando las reacciones del neonato y de ambos padres, recomendándoles que estimulen a su hijo con caricias, con palabras cariñosas y si les es posible acercarle al paciente una caja musical para estimularlo y que esto sea benéfico para su desarrollo.
- ✖ Proporcionar apoyo a los padres, para su interacción con el recién nacido en caso de que éstos por sí solos no tengan la confianza suficiente para hacerlo, tratando de no forzarlos, sino de convencerlos con fundamentos basados en el bienestar de su hijo.

## **FUNDAMENTACIÓN:**

Uno de los principales objetivos de la educación familiar y escolar es el de la integración social del niño con Síndrome de Down, cuando en la sociedad representa un prejuicio, una carga o un peligro, al niño se le arrinconan y se le niega el derecho a la existencia, se le posterga y se le margina, y no importan los beneficios que el individuo le brinde a la sociedad, siempre se les discriminará; pero, también es cierto que cada vez más se brindan mayores oportunidades al niño con Síndrome de Down incluso en nuestro país. (Ver Pág. 44) (Ver Anexo No.4)

## **EVALUACIÓN:**

Los padres al aceptar a su recién nacido como ser humano con características especiales, harán que sea aceptado familiar y socialmente, lo que es vital para el niño desde el momento del nacimiento y durante todo su desarrollo.

## UN NIÑO ESPECIAL

---

*Un encuentro tuvo lugar lejos de la Tierra:*

*-¡Es tiempo de otro nacimiento!- dijeron los ángeles de Dios.*

*-Este niño especial necesitará mucho amor, sus progresos quizá sean lentos y él requerirá cuidado extra de la gente que encuentre ahí abajo.*

*-El quizá no corra, no ría, no juegue; sus pensamientos tal vez parezca muy lejos de ahí.*

*-En muchos caminos él no se adaptará y conocerá sus limitaciones. Hay que ser muy cuidadosos donde él sea enviado.*

*-Nosotros queremos que su vida sea feliz.. Por ello, Dios ha encontrado los padres que harán un trabajo especial para él.*

*-Ellos no se darán cuenta enseguida; no comprenderán el papel que deberán desempeñar, pero con este niño especial les llegará la fe duradera y el amor y, cuando ellos conozcan el privilegio que han tenido por haberles dado la custodia de un niño especial, su niño será dulce y benigno.*

ANÓNIMO.

87-A

## **5.2 PLAN DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA A LA FAMILIA DE UN RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN**

### **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Conocimientos deficientes acerca del Síndrome de Down relacionado con mala interpretación de la información.

### **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Acompañar a los padres al momento en que se les informa el diagnóstico del recién nacido, brindándoles apoyo emocional y ayudándolos al entendimiento adecuado sobre la condición de su hijo.
- ✖ Dar información amplia y reciente sobre el Síndrome de Down en presencia de ambos padres y en privado, tomando en cuenta las reacciones psicológicas y emocionales que tendrán, no emitiendo juicios ni opiniones personales, tratando de escuchar todas sus dudas y aclarándolas en el momento.
- ✖ Explicar el padecimiento del recién nacido en términos que los padres puedan comprender, de manera clara y precisa con tacto y cautela, sin el empleo de términos o palabras de difícil entendimiento que provoquen mayor confusión en ellos, y sin hacer promesa o ilusiones falsas sobre el desarrollo del recién nacido
- ✖ Explicar a los padres que muchas personas tienen ideas erróneas preconcebidas acerca de los niños con Síndrome de Down, pero que al igual que como toda la población, hay gran variedad en cuanto al nivel de las habilidades mentales, el comportamiento y el desarrollo.

### **FUNDAMENTACIÓN :**

Tan pronto como haya nacido el bebé, se debe congratular a los padres, informarlos si el bebé está sano o no y explicar cualquier procedimiento que se haya efectuado, tan pronto como el bebé esté estable, se debe disponer de algún tiempo con los padres y el bebé, establecer el diagnóstico clínico y, si es necesario, su grado de certidumbre con una frase abierta tocando al bebé mientras se da el diagnóstico, indicando su aceptación del niño, después de comunicarlo y con la reacción negativa de los padres, es necesario evaluar su comprensión del diagnóstico, ya que puede ser evidente que ellos tengan escasos conocimientos sobre la condición o están cargados con mitos y falsos conceptos, lo que debe ser corregido cuidadosamente. (Ver Pág. 32) (Ver Anexo No.2)

## **EVALUACIÓN:**

Al momento del diagnóstico, la madre al ser la que había recibido primeramente la noticia, fue la más afectada, sin embargo se trató de dar lo más claro y entendible para ambos padres, aclarando la mayor parte de las dudas que lógicamente surgieron.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Adaptación defensiva relacionada con dificultad en la percepción de la realidad

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- \* Apoyar a los padres cuando conozcan el diagnóstico de su recién nacido, esperando las reacciones psicológicas que presentarán, sin demostrar como profesional de salud lástima o pena por lo acontecido, sino proporcionándoles apoyo ético en todo momento.
- \* Explicar con toda honestidad el problema del niño a los padres, tratando de no formar en ellos ideas falsas, que sólo serán perjudiciales en el futuro, ya que si esto se hace, ellos se harán ideas erróneas sobre el recién nacido y no contribuirán en lo absoluto en el desarrollo del mismo.
- \* Ayudar a los padres en las reacciones naturales que tendrán después de conocer el diagnóstico, y una vez dada toda la información necesaria, permitirles un momento a solas para que como pareja hablen acerca del acontecimiento y comiencen a asimilarlo de manera conjunta.

## **FUNDAMENTACIÓN :**

La paternidad es un asunto complejo y aun cuando no resulta fácil de explicar el significado que tiene para cada uno de los seres humanos, se puede afirmar que durante los nueve meses que dura el embarazo, se suscitan importantes cambios físicos, psicológicos y sociales en la madre, el padre y todos los demás integrantes de la familia, de los amigos y del grupo social al que se pertenece.

Todos ellos van formándose una imagen mental de lo que esperan que sea el bebé que se espera, para algunos puede resultar primordial que sea "muy inteligente", o buen deportista, o fuerte, o ágil, o incluso hombre o mujer, y así podría enumerar todo lo que tanto los padres como la familia esperan del bebé.  
(Ver pág. 35)

## **EVALUACIÓN:**

El apoyo que se brindó fue el adecuado en el momento del diagnóstico y los padres expresaron sus sentimientos inmediatos, sin embargo, fue sólo el comienzo de todo lo que conlleva el acontecimiento.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Afección de la adaptación relacionado con período de duelo

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✘ Permitir que los padres reconozcan y expresen sus sentimientos al momento del diagnóstico, otorgándoles un tiempo considerable para que se expresen y realicen todas las interrogantes que resulten, tratando de brindarles atención de forma individual y canalizarlos a atención psicológica profesional.
- ✘ Dar oportunidad de que los padres externalicen sus comentarios y sentimientos libremente, escuchándolos, sin emitir juicios personales, pero ayudándolos en el período de duelo que tendrán.
- ✘ Referir a consójo genético a los padres para preguntas con mas profundidad, que el genetista podrá abordar de manera más completa, haciendo con esto que los padres y el recién nacido sean abordados multidisciplinariamente.

## **FUNDAMENTACIÓN**

Todo parece indicar que el nacimiento de un niño con síndrome de Down origina la muerte, por causas naturales, de la imagen mental y los sueños que se tuvieron durante el período del embarazo.

La primera etapa es de negación, seguida de la renegación, posteriormente viene la aceptación pasiva y, por último la aceptación con sublimación, esto viene aunado a la actitud que cada uno de los padres tenga para con su hijo, dependiendo en gran parte de la etapa a la que logren llegar.  
(Ver pág. 35)

## **EVALUACIÓN:**

La madre del recién nacido expresó sus sentimientos más abiertamente, ya que durante su etapa de negación rechazó a su hijo, como consecuencia del duelo, mientras que el padre, tomó la situación de una manera más tranquila, pero desconcertado por lo acontecido.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Malestar espiritual relacionado con efectos de los cambios significativos en la vida.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✳ Orientar a los padres a ver a su hijo como una persona o ser humano en todo el sentido de la palabra, removiendo la etiqueta del diagnóstico.
- ✳ Se debe procurar que los padres comprendan que tener un niño con Síndrome de Down no es el fin del mundo, no es una tragedia y por ningún motivo deben ser considerados como víctimas.
- ✳ Dar tiempo a los padres para que comprendan la extensión del problema y movilicen sus recursos para trabajar en su solución.

## **FUNDAMENTACIÓN**

Después del nacimiento de un niño con Síndrome de Down dentro de una familia, se desarrollan en ésta múltiples acontecimientos, previos a la reorganización de ésta, sin embargo los antecedentes culturales de la familia son también de gran importancia para la aceptación del nuevo miembro. Este niño particular puede tener un significado especial para los progenitores en virtud del sexo, de la posición ordinal o del valor asignado en esa cultura en la que están inmersos. (Ver Pág. 48).

## **EVALUACIÓN:**

Uno de los factores que contribuyó al mejor manejo de los sentimientos, tomando como apoyo sus creencias religiosas personales, ya que fueron tomadas como un vínculo entre lo real y lo espiritual, ayudando durante el duelo.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Adaptación individual ineficaz relacionado con incapacidad para resolver crisis situacionales.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Dejar que tanto la madre como el padre estén en contacto con su hijo en cuanto sea posible, primero de manera individual y posteriormente de manera conjunta, otorgándoles el apoyo necesario cuando lo soliciten.
- ✖ Indicar a los padres que todo lo que les preocupe acerca de su hijo deben preguntarlo, sin importar que parezca trivial o intrascendente.

## **FUNDAMENTACIÓN**

Los sentimientos de dolor perduran por un lapso mayor del que permite la vida en sociedad en general, ya que muchas veces se espera que se vuelva a la normalidad después de una pérdida en unos cuantos días o semanas, sin embargo la capacidad para orientar el dolor es importante tanto para el individuo que experimenta una pérdida, como para la sociedad de que se forma parte.  
(Ver Pág. 40) (Ver Anexo No.2 y No.4)

## **EVALUACIÓN:**

A pesar de la crisis presentada por la madre lo que ocasionó el rechazo del recién nacido, ésta mediante una información adecuada y un apoyo psicológico oportuno fue resuelta.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Alteración de la función de paternidad relacionado con alteración congénita del niño.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Dar información sobre el Síndrome de Down y ayudar a los padres a aceptar y entender su rol paterno ante el recién nacido, haciéndoles notar que ese rol no es alterado por la condición de su hijo.
- ✖ Canalizar a los padres al área de Psicología para una atención especializada continua, lo que ayudará a ambos a la superación y acoplamiento.
- ✖ Brindar literatura fiable sobre el Síndrome de Down para la ayuda de la integración familiar, ya que hay que recordar que no sólo son partícipes del acontecimiento los padres, sino también otros miembros de la familia, como los hermanos, abuelos y demás familiares cercanos, por lo que deberán tener apoyo en la literatura para conocer más a fondo lo que ello implica.

## **FUNDAMENTACIÓN :**

Ante todos los acontecimientos que se presentan ante el nacimiento de un bebé con Síndrome de Down, tanto psicológicos, familiares, culturales, sociales y espirituales, los padres se enfrentan con otro no menos importante, el cual es uno de los aspectos más les preocupan, ya que mucho depende tanto el futuro del nuevo miembro, como el de ellos como pareja y como familia, tomando en cuenta el número de hijos o bien el número de personas que dependen del padre, de la madre o de ambos. (Ver Pág. 50) (Ver Anexo No.1)

## **EVALUACIÓN:**

La función de la paternidad como consecuencia lógica se vio afectada, pero paulatinamente se vio corregida y se espera que sea totalmente resuelta conforme pase el tiempo, ya que no es tarea a corto plazo, sino es una labor diaria y a largo plazo.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Alteración de la conducta de los padres relacionado con problemas en la vinculación con el lactante, y sentimiento de culpa manifestado por ansiedad.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Permitir que se lleve a cabo el proceso de duelo correspondiente, a la pérdida del hijo perfecto, siendo como profesional de la salud mediador, para que los padres no caigan en los extremos y que esto perjudique al neonato.
- ✖ Apoyar en las decisiones tomadas de acuerdo a sus creencias religiosas, y respetar su doctrina, para que la toman como apoyo, para la pronta aceptación de los hechos.
- ✖ Dar el tiempo necesario para la expresión de los sentimientos de dolor de los padres ante la situación no esperada.

## **FUNDAMENTACIÓN**

**ETAPA DE RENEGACIÓN:** Esta etapa se caracteriza por la aceptación, de parte de los padres, de la situación que tiene su niño o niña. Sin embargo, a la vez están convencidos, y con justa razón, de que ellos merecían un hijo "normal"; no han hecho nada malo para tener un bebé así. (Ver Pág.. 36)

## **EVALUACIÓN:**

Los sentimientos de culpa desaparecieron conforme la información fue recibida y asimilada por ambos padres, comprendiendo éstos la realidad de su situación.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Relación alterada de los padres relacionada con separación prolongada del niño.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✱ Realizar los comentarios adecuados de manera clara y en un lugar en donde estén solos, evitando al máximo el hablar con ellos delante de otros padres, ya que esto puede ser incómodo y desagradable si no han asimilado la situación.
- ✱ Referir a los padres con trabajo social y psicología, para que puedan enfrentar sus reacciones inmediatas, y que a su vez sean canalizados a grupos de apoyo en donde conocerán a padres que se encuentran en igual de condiciones.
- ✱ Dar oportunidad para que los padres aprendan todos los aspectos del cuidado de su hijo, tales como su manejo, alimentación, cuidados, etc., y que conozcan signos de alarma en su hijo.
- ✱ Ayudar a los padre a ser honestos en sus ideas y emociones sobre el recién nacido, tratando de ser empáticos pero con la ética profesional ante todo.

## **FUNDAMENTACIÓN :**

**ENOJO:** El enojo se expresa externamente como rabia, o internalizarse y experimentarse en forma de depresión, pero en el fondo es temor a poder satisfacer las necesidades propias, a tomar decisiones, el miedo a no ser capaz de manejar la sobrevivencia financiera, emocional y física.

Cuando se expresa externamente, el enojo puede proyectarse hacia otras personas(al equipo de salud, a la pareja, familia, etc.) (Ver Pág. 39)

## **EVALUACIÓN:**

La información y el desahogo de sentimientos, se enfocaron a la aceptación de la realidad, calmando esto el enojo que forma parte de los sentimientos de dolor ante una pérdida.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Adaptación familiar inadecuada relacionada con efectos de acontecimientos importantes en la vida

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✳ Canalizar a los padres a centros de apoyo, con padres que se encuentran en la misma situación, otorgándoles información necesaria sobre grupos ya sea dentro del área hospitalaria, o bien, grupos cercanos a su domicilio.
- ✳ Servir como modelo al interactuar con el niño en una forma que transmita aceptación, respeto y amor hacia el mismo y lo tomen como ejemplo para llevarlo a cabo.
- ✳ Hacer hincapié en la parte sana del niño y que tiene las mismas necesidades de amor y seguridad que los niños normales y principalmente que tomen conciencia de la atención que deberán prestar a su hijo para que desarrolle al máximo sus capacidades.
- ✳ Incluir a la familia tan pronto como sea posible junto con otros miembros del equipo de salud en la planeación de los cuidados futuros del niño.

## **FUNDAMENTACIÓN :**

El nacimiento de un niño es un acontecimiento clave en la vida de una familia. Durante nueve meses los padres han estado figurándose cómo será el niño y que efecto causará en la familia. Se imaginan las nuevas relaciones, papeles y responsabilidades que habrán de tener en el cuidado del recién nacido y, al mismo tiempo, tendrán que cubrir necesidades económicas y sociales de la familia, se toman medidas en lo que concierne a su cuidado, su ropa, etc., además los parientes, amigos y compañeros de trabajo centran su atención en los futuros padres y el deseado nacimiento se convierte en tema obligado de conversación.

(Ver Pág. 70) (Ver Anexo No.4)

## **EVALUACIÓN:**

La adaptación familiar adecuada se dará paulatinamente, conforme los roles familiares y la vida cotidiana, así como los ajustes en la función familiar se lleven a cabo, ya que esto se da a lo largo del desarrollo del niño y de las diferentes etapas dentro del ámbito familiar y social.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Alteración de los procesos familiares relacionado con la llegada del nuevo integrante.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✱ Hacer participar a ambos padres en el cuidado del niño para que puedan adquirir un concepto realista sobre su capacidad, con el fin de que no se haga sólo responsable del cuidado la madre, sino también el padre.
- ✱ Hacer hincapié en la necesidad del recién nacido de ser tratado como individuo, dentro de un ambiente familiar cálido, respetuoso y con amor.
- ✱ Comentar con los padres las alternativas a la atención en el hogar conforme crezca el niño y sobre todo el que acuden a centros de estimulación temprana y educación especial.
- ✱ Alentar a la familia para que incluyan al nuevo integrante en sus planes y se formen relaciones familiares satisfactorias, sin hacer distinciones hacia ninguno de sus miembros.

## **FUNDAMENTACIÓN :**

Una vez que los padres les dan la información a los abuelos y a otros miembros de la familia de que el recién nacido tiene Síndrome de Down, una de las inquietudes que comúnmente tienen es sobre los efectos que el nuevo hermanito puede producir sobre los otros hijos de la familia. (Ver Pág. 72) (Ver Anexo No.2)

## **EVALUACIÓN:**

La alteración familiar se hace extensiva a parientes y amigos, y son minimizados sólo con el tiempo, hasta el entendimiento y la aceptación.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Aislamiento social relacionado con incapacidad para la aceptación del Síndrome de Down

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- \* Hacer que el niño y los padres participen en un programa de estimulación infantil a la mayor brevedad posible, para un desarrollo óptimo del niño y una integración familiar satisfactoria.
- \* Motivar a los padres para que investiguen programas de guardería y educación especial cercanos a su hogar tan pronto como sea posible, y que sobre todo no escondan la situación de su hijo ni sea motivo de vergüenza para ninguno de los padres ni para la familia en general.
- \* Sugerir estrategias para ayudar a los padres a que expliquen a otras personas las capacidades diferentes que tiene su hijo.

## **FUNDAMENTACIÓN :**

Una vez que los padres ya están convencidos de que su hijo tiene Síndrome de Down, dudan a veces de comunicárselo a otras personas o cuándo es el momento apropiado para hacerlo. Algunas veces desean mantenerlo en secreto hasta que ellos mismos se sientan más acostumbrados, otros piensan que si los demás lo saben, este hecho les va a impedir que traten al niño con normalidad. (Ver Pág. 71) (Ver Anexo No.1)

## **EVALUACIÓN:**

El aislamiento social será evitado ya que se abordó a los padres de manera multidisciplinaria, de tal manera que al aceptar su realidad y el proceso de cambio en el que se encuentran inmersos tanto personal como familiarmente, en lo social será adecuado.

## **DIAGNOSTICO DE ENFERMERÍA:**

Conflicto en la función de madre relacionado con cuidado en el hogar con un niño con necesidades especiales.

## **INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA:**

- ✖ Presentar opciones para el desarrollo y cuidado del niño en el hogar, el cuidado diario y el desarrollo en la comunidad.
- ✖ Hacer énfasis de la importancia que tienen los hermanos, al participar en actividades y cuidado del niño, para que lo integren a su vida diaria.
- ✖ Explicar los programas de educación especial a los padres y sus derechos, así como las obligaciones que adquieren para con su hijo.
- ✖ Dar sugerencias prácticas tangibles a la madre y padre sobre la vida cotidiana, como técnicas de alimentación, medidas necesarias de seguridad, y atención en busca del desarrollo óptimo de sus capacidades, selección de juguetes, y propiciar atención, sin sobreprotección..

## **FUNDAMENTACIÓN :**

Es importante comentar con los padres las alternativas a la atención en el hogar conforme crezca el niño, se debe ayudar a que la familia investigue otros programas de atención y alentar a la familia para que incluyan al niño con Síndrome de Down en sus planes y continúen las relaciones familiares satisfactorias con él. (Ver Pág. 68) (Ver Anexo No.5)

## **EVALUACIÓN:**

El plan de atención en el hogar es con la finalidad de que sea extensivo el cuidado, del hospital al hogar, para que el niño tenga una calidad de vida óptima, por lo que con las indicaciones adecuadas a la madre, el temor y ansiedad se minimizan.



[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

99-A

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

### 5.3 PLAN DE ATENCIÓN EN EL HOGAR

El plan de atención en el hogar o plan de alta, se comienza a preparar desde el momento del ingreso, ya que todo recién nacido debe ser dado de alta en el seno de una familia que esté física y emocionalmente preparada para cuidar del recién nacido.

Principalmente las familias de niños con necesidades especiales necesitan mayor apoyo y tiempo para familiarizarse con la nueva vida que enfrentarán al convertirse en una familia especial, ya que mediante la obtención de material especializado y bajo la supervisión de profesional de la salud como enfermería, se consigue que la familia adquiera confianza en sí misma, lo que los convierte en capaces para cuidar a su bebé especial.

Es preciso determinar antes del alta, el material necesario para adquirir habilidad para el momento en que el recién nacido llegue a su hogar.

Uno de los materiales de utilidad son el nombre de libros que proporcionarán información más detallada y amplia a los padres especiales, siendo éstos de fácil acceso a la familia. (Ver Anexo No. 2 )

Es de gran utilidad el ofrecimiento de instrucciones concretas sobre el cuidado de su hijo(a), como la técnica adecuada de alimentación, recordar a los padres que reconozcan las necesidades rutinarias de atención de la salud del niño y mantener una vigilancia periódica con el médico, signos de alarma indicativos de complicaciones en el niño, la aplicación de todo su esquema de vacunación , y posteriormente revisiones dentales periódicas, exploración visual y auditiva, así como la integración de los padres a grupos de apoyo que permitan a las familias continuar creciendo y afrontar los retos del cuidado de un hijo con necesidades especiales, donde acuden padres con iguales condiciones. (Ver Anexo No. 4 )

Dentro del plan de atención un factor importante es el brindar apoyo emocional y psicológico adecuado, otorgado al inicio por el personal multidisciplinario, y posteriormente brindado por profesionales externos a la institución, que muchas de las veces éstos prestan sus servicios en centros de apoyo comunitario, y esto permite que la familia aprenda a aceptar la situación del recién nacido, se fomenta la recreación de vínculos sanos entre los padres y el recién nacido, lo que posteriormente se amplía a toda la familia.

Es indispensable que los padres identifiquen los recursos que existen en la comunidad tales como centros educativos para niños con necesidades especiales, ya que el recién nacido con Síndrome de Down debe ser dirigido a un programa de desarrollo infantil e intervención temprana, ya que estos programas proveen a los padres instrucción especial con el fin de que ellos aprendan la mejor forma de enseñar al niño el lenguaje, medios de aprendizaje, formas de ayudarse a sí mismo, formas de comportamiento social, y ejercicios especiales para el desarrollo motriz, ya que mientras mayor sea la estimulación durante las primeras etapas del desarrollo del niño, e mayor la probabilidad de que el niño llegue a desarrollarse dentro de las máximas posibilidades. (Ver Anexo No.4 y No.5 )

Se debe instruir a los padres sobre lo siguiente:

- \* Instruirlos en el drenaje postural y la percusión
- \* Hacer hincapié en la importancia de cambiar con frecuencia la posición del niño
- \* Instruir sobre la succión de orificios nasales previo a la alimentación.
- \* Instruir sobre la importancia de la higiene bucal adecuada
- \* Programar comidas de poco volumen y frecuentes, para permitir que el niño descansa entre ellas.
- \* Medir el peso y la estatura a intervalos regulares
- \* Incluir posteriormente suficientes alimentos y líquidos en la dieta, para prevenir el estreñimiento.
- \* Mantener la piel bien lubricada
- \* Usar jabón neutro para el baño
- \* Aplicar ungüento para los labios cuando el niño esté en exteriores.

-Es importante indicarle a los padres, que deben evaluar el progreso y desarrollo del niño a intervalos regulares, llevando registros detallados para distinguir los cambios en el mismo.

-Ayudar a los padres en el establecimiento de objetivos realistas para su hijo.

-Alentar el aprendizaje del auto cuidado tan pronto como el niño esté listo

-Poner de relieve las necesidades de juego, disciplina e interacción social del niño.

-Alentar a los padres a incluir al recién nacido en sus planes familiares y a mantener relaciones familiares satisfactorias.

Es de gran ayuda el proporcionar referencias electrónicas, que contengan información fidedigna y que amplíen los conocimientos y expectativas sobre su hijo(a), ya que muchas padres, y principalmente si son jóvenes tienen acceso a éste medio, el cual sirve como apoyo extra para ellos. (Ver Anexo No.1)

Además de prestar la atención de enfermería al recién nacido, también tiene la responsabilidad de educar, apoyar, escuchar y responder las necesidades de los padres, ya que la familia está sufriendo una crisis situacional, y el personal multidisciplinario debe responder de forma que ayuden a aliviar algunos de los sentimientos de temor y ansiedad.

Dar el alta con éxito a un recién nacido con necesidades especiales en el seno de una familia cariñosa, atenta y capacitada, es reconfortante, y el equipo multidisciplinario puede ver los resultados beneficiosos de su atención, en donde el personal de enfermería puede tener una sensación de orgullo compartido y de logro al apoyar una experiencia positiva de natalidad centrada en la familia.

## 5.4 EVALUACIÓN

El Plan Atención de Enfermería, cuyo plan de cuidados fue implementado en el neonato, de acuerdo a las condiciones presentadas posteriores a su nacimiento, es evaluado de la siguiente manera. el recién nacido pese a su anomalía congénita que puede provocar falla de maduración, no presentó datos presuntivos de infección, de igual manera la alteración que presentó en cuando a la respiración, fue corregida satisfactoriamente mediante la administración de oxígeno, retirándolo paulatinamente. hasta su totalidad, una vez iniciada la alimentación, la fatiga que se presentaba durante la misma fue disminuida, mediante una técnica adecuada, mejorando su reflejo de succión paulatinamente, preparando a su madre para iniciar la alimentación al seno materno lo más pronto posible, y que ésta proporcione todos los nutrimentos necesarios y las defensas primarias que brinda, lo que es de gran importancia para cualquier recién nacido

Por otra parte, posterior a los sentimientos de dolor, o duelo por la pérdida del hijo perfecto, la aceptación de los padres es inminente, la información dada fue lo más clara posible, y ellos comienzan por entender su situación actual, sin embargo es prematuro decir que el acontecimiento fue superado en su totalidad, ya que no es posible que los padres acepten y planeen su vida inmediatamente, sin embargo de acuerdo a sus etapas avanzaron satisfactoriamente, por lo que se les brinda toda la información posible y se responde a sus inquietudes, pero sólo mediante la lectura, el pertenecer a grupos de apoyo, y el tiempo mismo permitirá que de forma individual y familiar sean afrontados adecuadamente sus cambios, personales, familiares y sociales, encontrando apoyo en sus creencias espirituales y de personas significativas.

El plan de cuidados individual fue adecuado a las necesidades de salud del neonato, así como fueron abordados los padres de forma individual y conjunta, lo que dio un buen resultado para beneficio principalmente del recién nacido con capacidades especiales, el cual no fue etiquetado con el diagnóstico, sino que fue abordado de manera integral, en donde la familia es parte indispensable de su desarrollo.

En el plan de atención en el hogar o plan de alta se pretendió dar una gama de información accesible, que permita que la familia con su nuevo integrante se adapte a su nueva vida, para que mediante la integración sean superados todos los obstáculos que la vida misma les pondrá.

## VI. CONCLUSIONES

- ✖ Al igual que la mayoría de los niños, un niño con Síndrome de Down, nace en el seno de una familia y toda la vida sigue siendo un miembro de ella. Es necesario que el personal de salud multidisciplinario, así como el personal de centros de educación especial, trabajen juntos con las familias para ayudar a que estos niños con capacidades especiales aprendan y se desarrollen lo más completamente posible.
- ✖ El área de Enfermería con sus profesionales tiene un papel muy importante ante los niños que nacen con capacidades especiales y diferentes, así como con los padres y familias de los mismos, ya que el caso de los Licenciados en Enfermería y Obstetricia contamos con una formación amplia y completa que nos capacita para ser formadores y educadores en cualquier ámbito.
- ✖ Es importante remarcar la labor de la profesión de Enfermería, puesto que la atención no sólo se centra en el paciente, sino también, se hace extensiva a los padres y a la familia, puesto que Enfermería aborda no sólo la patología presentada, sino las necesidades encontradas mediante un plan bien estructurado y fundamentado con el objetivo de colaborar en el desarrollo y bienestar del ser humano.
- ✖ Hay que ayudar a que los padres acepten y entiendan las capacidades de su hijo (a), y se den cuenta de que pueden ayudarlo, que es la familia los que conviven con él y saben mejor que nadie qué hacer en el hogar.
- ✖ Debe haber mucha comunicación, amor, comprensión y educación, Así como cada niño es un ser único, también cada familia también lo es, ya que los niños, las circunstancias familiares, las actitudes respecto al acontecimiento, entre otras cosas difieren de una familia a otra, quizá por el grado de educación que tienen los padres, el nivel socioeconómico, y el lugar que ocupa el recién nacido.

- \* Tal vez los padres puedan dedicarle más tiempo a su hijo (a) si es el primero, que en el caso de que se trate de uno posterior; sin embargo, tal vez estén más desilusionados cuando ya han tenido varios hijos normales y sus sentimientos de dolor quizá sean más fuertes.
- \* Las reacciones de los padres en todos los casos pueden ser diferentes, ya que todos esperan la llegada de un hijo normal y hacen planes para él, la gran mayoría siente que no pueden amarlo ni cuidarlo, como una reacción normal, no creyendo el acontecimiento, creyendo en curas milagrosas, y culpándose mutuamente, pero todo dependerá de la información que se les brinde y de la forma en que sean abordados .
- \* El futuro es la mayor preocupación de los padres, sin embargo no hay respuestas únicas para todas las interrogantes, depende de cada niño y de cada familia, y es importante tomar en cuenta que el promedio de vida de niños especiales ha pasado de los 9 años de vida media en 1929 o de 30 años en 1980 hasta 50 años actualmente, dependiendo esto de la gravedad de las malformaciones y complicaciones, haciendo esto que la expectativa de vida se en muchos casos larga y el trabajo del individuo, de los padres, de la familia y de la sociedad sea a corto, mediano y largo plazo, para brindar una calidad de vida óptima llena de oportunidades de desarrollo y de éxito.

## VII. SUGERENCIAS

- ✱ El nacimiento de un niño con Síndrome de Down, considerado un niño especial debe ser tratado con respeto desde su nacimiento, como poseedor de derechos como ser humano, debe ser amado, recibido y atendido de acuerdo a sus necesidades presentes, y no ser tratado como un ser extraño, y no debe vérselo con pena ni lástima, tanto por ética como por calidad humana.
- ✱ Que el personal multidisciplinario de salud esté preparado para entender y abordar las primeras reacciones de los padres al conocer el diagnóstico, sin emitir juicios, ni prejuicios personales, capacitarse y actualizarse respecto a las posibles alteraciones para actuar adecuadamente y profesionalmente.
- ✱ El personal de enfermería proporcione planes de cuidados de calidad tanto al recién nacido como a la familia, que es parte medular del logro de objetivos para un desarrollo óptimo del individuo, tomando la responsabilidad que le corresponde, para ser capaz de proporcionar información fructífera, así como material que amplíe en los padres los conocimientos y la realidad de la condición de su hijo(a).
- ✱ Ante el nacimiento de seres humanos con capacidades especiales se abre un lugar importante para el área de Enfermería, en donde los Licenciados en Enfermería y Obstetricia en base al perfil profesional, estamos capacitados para llevar a cabo estrategias que beneficien a los niños, a sus padres y familias.
- ✱ Por lo tanto, creo que es importante que se abran oportunidades tanto para realizar Servicio Social, así como para egresados de la Licenciatura como fuente de trabajo, en lugares en donde sea posible coordinar grupos de ayuda para padres con niños especiales, así como para proporcionar atención a estos niños, y realización de talleres que sensibilicen a la sociedad, mediante la educación, sobre todos los seres humanos con capacidades especiales, para un mejor desarrollo social de los mismo, lo cual contribuiría al desarrollo de nuestra profesión y se brinda la oportunidad a padres e hijos de recibir atención profesional de una gran calidad y calidez.

- ✳ Acabar con prejuicios sociales, tomando conciencia como seres humanos inmersos en una sociedad, que los seres especiales, cualquiera que sea su condición son como todos únicos, y merecedores de respeto, los cuales deben ser incluidos en todas las áreas en donde la sociedad interactúa.
  
- ✳ El nacimiento de un ser especial hace a una familia especial, lo cual debe ser motivo de orgullo y no de pena, no es una tragedia es una realidad, no debe esconderse y alejarlo de la vida, sino ayudarlo a ser un gran ser humano capaz de todo lo que se proponga y de llegar hasta donde sea posible llegar.
  
- ✳ Acabar con mitos y viejas creencias es trabajo de profesionales de la salud, maestros, padres de familia y de la sociedad, tomando en cuenta que los niños con Síndrome de Down tienen un retraso de leve a moderado, éstos son capaces de tener grandes logros, por lo que es importante que no se impongan limitaciones, abriendo mayores oportunidades de vida, de educación, de recreación, de trabajo y de aceptación, buscando con esto que se acabe con ideas falsas y con la ignorancia que se tienen por falta de información en todos los ámbitos.

## VIII. GLOSARIO DE TÉRMINOS

**ACONDROPLÁSICO:** Defecto de desarrollo del cartilago en la epifisis de los huesos largos, que produce una forma de enanismo.

**ADOSO:** Poner una cosa contigua.

**ALFA-FETOPROTEÍNA:** Es un producto del hígado fetal que normalmente está presente en el suero del feto, líquido amniótico y suero materno.

**AMNIOCENTESIS:** Punción del amnios para obtener líquido amniótico.

**ANAMNESIS:** Parte del examen clínico que reúne todos los datos personales y familiares del enfermo anteriores a la enfermedad.

**APGAR:** Valoración que se realiza al neonato, si se hace al minuto del nacimiento permite una orientación para efectuar la reanimación y a los cinco minutos, indica el estado clínico posterior.

**ESTENOSIS:** Estrechez patológica congénita o accidental de un orificio o conducto.  
**ATRESIA:** Oclusión de una abertura natural.

**AUSCULTACIÓN:** Método de examen físico que consiste en escuchar los sonidos que se producen dentro del cuerpo, especialmente en el corazón y aparato respiratorio.

**AUTOSOMAS:** Cromosoma ordinario no sexual.

**BRAQUISINDACTILIA:** Cortedad anormal de los dedos de la mano o del pie.

**CARINATUN:** Parte u órgano en forma de quilla, ángulo de la bifurcación.

**CARIOTIPO:** Imagen cromosómica completa de un individuo, que presenta los cromosomas en pares de mayor a menor tamaño.

**CENTAURO:** Monstruo mitad hombre, de la cintura a la cabeza, y mitad caballo.

**CÍCLOPE:** Cada uno de los gigantes hijos del cielo y de la tierra, que tenían sólo un ojo en medio de la frente.

**CLINODACTILIA:** Curvatura o desviación permanente de uno o más dedos.

**CONGÉNITO:** Nacido con el individuo, que existe desde el nacimiento o antes del mismo, no adquirido.

**CORIÓNICO:** Membrana exterior del huevo uterino que le sirve de envoltura protectora y nutricia, consta de dos capas externa o trofoblasto e interna, mesodérmica.

**CRIPTORQUIDEA:** Ausencia de uno o ambos testículos del escroto por detención de estos órganos en el abdomen o en el conducto inguinal en su emigración normal.

**CROMOSOMA:** Nombre de los pequeños cuerpos en forma de bastoncillos en asa en que se divide la cromatina del núcleo celular en la mitosis.

**DEFORMACIONES:** Alteración de la forma de un órgano o parte a consecuencia de lesiones tróficas.

**DELECIÓN:** En genética forma de alteración cromosómica consiste en la pérdida de una porción de un cromosoma.

**DISCRIMINACIÓN:** Dar trato de inferioridad a una persona o colectividad.

**DISMORFISMO:** Forma defectuosa de un aparato u órgano de la economía.

**DISPLASIA:** Carácter físico de degeneración, anomalía de desarrollo.

**DISRUPCIÓN:** Interrupción de un flujo.

**ECOCARDIOGRAMA:** Gráfica de la posición y movimientos de los límites de la silueta cardiaca y válvulas del corazón, registrada por ondas ultrasónicas transmitidas a través de las paredes torácicas.

**ELECTROCARDIOGRAMA:** Trazado gráfico de las corrientes eléctricas producidas por la acción del músculo cardiaco.

**ENDOCARDITIS:** Inflamación aguda o crónica del endocardio.

**ENZIMÁTICO:** Complejos orgánicos que catalizan las reacciones bioquímicas y actúan sobre el metabolismo celular como biocatalizador proteico.

**EPICANTO:** Angulo del ojo, anomalía congénita en la que un pliegue de la piel cubre el ángulo interno y carúncula del ojo.

**ESTRABISMO:** Desviación de uno de los ojos de su dirección normal, los ejes visuales no pueden dirigirse simultáneamente a un mismo punto.

**EXCAVADO:** Lugar o región hueca o que se ah hecho así.

**FALCIFORME:** Que tiene forma de hoz.

**FENILCETONURIA:** Error metabólico hereditario de la fenilalanina en virtud del cual el ácido fenilpirúvico aparece en la orina. A menudo se asocia con deficiencia mental.

**FENOTIPO:** Conjunto de la propiedades manifiestas de un organismo, sen o no hereditarias, grupo de individuos de aspecto semejante pero de diferente constitución genética.

**FIDEICOMISO:** Donación de una herencia a una persona para hacer lo que se le encarga.

**FISURA:** Cisura, hendidura o surco superficial normal o patológico.

**FUSIÓN:** Licuación de un cuerpo sólido por la acción del calor , coalescencia anormal de partes adyacentes de dos mitades de organos o de dos órganos pares.

**GONADOTROPINA CORIONICA:** Sustancia de origen hipofisario que estimula las gónadas, hormona de la orina de la mujer embarazada, formada en la placenta, que en la mujer provoca la formación de cuerpo lúteo y en el hombre estimula la glándula intersticial del testículo.

**HERMAFRODITA:** Persona que posee los dos sexos.

**HEMOFILIA:** Diátesis hemorrágica, tendencia congénita y hereditaria a las hemorragias espontáneas y traumáticas, por trastornos de coagulabilidad de la sangre

**HEMOGRAMA:** Cuadro o fórmula sanguínea en que se expresan el número, proporción y variaciones de los elementos celulares de la sangre.

**HIPERFLEXION:** Flexión extrema o excesiva.

**HIPERTELORISMO:** Separación excesiva entre dos partes u órganos.

**HIPOPLASIA:** Disminución de la actividad formadora o productora; desarrollo incompleto o defectuoso.

**HIPOTONÍA:** Tensión o tonicidad disminuida, especialmente de los músculos.

**INTRÍNSECA:** Intimo, esencial.

**LAXA:** Relajado, flojo, sin fuerza o tensión en las fibras.

**LIMITROFE:** Confinante, alledaño, vecino.

**MARMÓREA:** Semejante al mármol.

**MEIÓISIS:** División reduccional o proceso típico de maduración celular sexual, gracias al cual se mantiene la constancia del número de cromosomas de cada especie.

**MONOGÉNIA:** Modo de reproducción único, por huevos y óvulos, generación asexual, producción de descendencia masculina o femenina solamente.

**MORFOLOGÍA:** Estudio de la forma y estructura de los seres organizados y de las leyes que las rigen.

**MOSAICISMO:** Se califican así los individuos con dos o más líneas celulares que difieren de la constitución cromosómica pero que se originan de un solo cigoto.

**NISTAGMO:** Espasmo Clónico de los músculos motores del globo ocular, que produce movimientos involuntarios de éste en varios sentidos.

**NO DISYUNCIÓN:** Alteración en el número de cromosomas al no separarse los dos cromosomas homólogos durante la meiosis o la mitosis.

**OBTUSO:** De inteligencia torpe.

**OLIGOHIDRAMNIOS:** Deficiencia de líquido amniótico.

**POLICITEMIA:** Aumento en el número de glóbulos rojos de la sangre.

**PÓLIDACTILIA:** Existencia de dedos supernumerarios.

**POLIGÉNICA:** Rasgo determinado por muchos genes situados en distintos , con pequeños efectos aditivos.

**PROFILAXIS:** Conjunto de medios que sirven para preservar de enfermedades al individuo o a la sociedad, tratamiento preventivo.

**PROTRUSIÓN:** Empujar, mover adelante.

**PURINAS:** Base de los compuestos del ácido úrico conocidos como purinas o bases purínicas de las que se distinguen tres grupos.

**SINDACTILIA:** Adherencia congénita o accidental de dos o más dedos entre sí.

**TAIGETO:** Cordillera DE Grecia, en el Peloponeso, según una tradición, desde sus alturas los espartanos arrojaban a los recién nacidos deformes o débiles.

**TALASEMIA:** talasanemia, anemia hereditaria de tipo hemolítico, de incidencia racial, familiar y ordinariamente mediterránea.

**TERATOGENO:** Sustancias de los agentes físicos que pueden producir malformaciones congénitas.

**TRISOMÍA:** Existencia de tres cromosomas en un par cromosómico.

**TROMBOCITOPENIA:** Disminución del número de plaquetas en la sangre.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Guzmán Toledo, Rodolfo, **"DEFECTOS CONGÉNITOS EN EL RECIÉN NACIDO"** 2ª. Edición, Trillas, México 1990, Pág. 15-17
2. Guisar Vázquez, Jesús, **"GENÉTICA CLÍNICA-DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS"** 2ª. Edición, Manual Moderno, México 1994, Pág. 1-10
3. Keith L. Moore, Pasaud, **"EMBRIOLOGÍA BÁSICA"**, 4ª Edición, MC Graw Hill Interamericana, México 1995, Pág. 119-121
4. De La Fuente Pérez. Bajo Arenas, **"MEDICINA DE HOY-DIAGNÓSTICO PRENATAL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS"**, Interamericana, Madrid España 1984, Pág. 787-788
5. **"ENFERMERÍA FUNDAMENTAL"** Serie De Manuales De Enfermería, MASSON, Barcelona España 2000.
6. Glenda Fregia, Delight Mocastillotson, **"ENFERMERÍA PERINATAL-RIESGOS DE LA REPRODUCCIÓN"**, 1ª. Edición, Editorial Limusa, México 1983, Pág.158-171
7. Roberto Martínez Y Martínez, **"LA SALUD DEL NIÑO Y DEL ADOLESCENTE"** 3ª. Edición, Vol. 2, Ciencia y Cultura Latinoamericana JGH Editores, 1998, Pág.337-338
8. Palacios Picazo, **"INTRODUCCIÓN A LA PEDIATRIA"** 3ª. Edición, México 1998.
9. Behrman, Nelson, Waughan, **"TRATADO DE PEDIATRIA NELSON"**, MCGraw Hill Interamericana, 16ª. Edición, México 1998.
10. Ortega Tamez, Luis Carlos, **"EL SÍNDROME DE DOWN-GUÍA PARA PADRES, MAESTROS Y MEDICOS"**, 1ª. Edición, Editorial Trillas, México 1997, Pág. 63-68, 180-182
11. Kubler Ross, Elizabeth, **"UNA LUZ QUE SE APAGA"**, 5ª. Edición, Pax México, México 1985, Pág. 37-43

12. Didora, Nancy, Kuman, **"ENFERMERÍA MATERNO-INFANTIL"**, 3ª. Edición, MCGraw-Hill Interamericana, México 1998.
13. Jasso Gutiérrez, Luis, **"EL NIÑO DOWN, MITOS Y REALIDADES"**, 1ª. Edición, Manual Moderno, México 1991, Pág. 62
14. **"ATENCIÓN DE LAS PERSONAS CON INCAPACIDAD MENTAL"** Colección Limusa De Enfermería Práctica, 1ª. Edición, Limusa Gpo. Noriega, México 1991, Pág. 187-189
15. Waechter, Eugenia, Jane Phillips, **"ENFERMERÍA PEDIÁTRICA"**, 10ª. Edición, MCGraw Hill Interamericana, México 1993, Pág. 377, 381
16. Harcourt, Brace, Kaplan, Judith, **"ENFERMERIA MATERNO INFANTIL"** 3ª Edición, MC Graw Hill Interamericana, España 1993, Pág. 787-788
17. Díaz Gómez, Martha, **"CUIDADOS DE ENFERMERÍA PEDIÁTRICA"**, Editorial Síntesis, Madrid España 2002, Pág. 413-414
18. Lissauer, Tom, Clayden, Grham, **"TEXTO ILUSTRADO DE PEDIATRÍA"**, HARCOURT, España 1998, 314-315
19. Lucille, Waley, Donna, L.Wong, **"TRATADO DE ENFERMERÍA PEDIATRICA"**, 3ª. Edición, Interamericana, México 1990, Pág. 461-462
20. Sigfried M. Pucschell, **"SINDROME DE DOWN-HACIA UN FUTURO MEJOR"** GUÍA PARA PADRES, MASSON, 2a. Edición, Barcelona España 2002, Pág. 41-42, 49-50
21. Steven Parker, Zuckerman, **"PEDIATRÍA DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO"** MANUAL PARA LA ASISTENCIA PRIMARIA, 9ª. Edición, MASSON, 1996.
23. Hoekelman, Friedman, **"ATENCIÓN PRIMARIA EN PEDIATRÍA"**, 3ª Edición, Vol.1, Mosby HARCOURT, España 1999.
24. Kübler-Ross, Elizabeth, **"VIVIR HASTA DESPEDIRNOS"**, 4ª Reimpresión, Luciérnaga, España 2000.

111

25. Sherr, Lorraine, **"AGONIA, MUERTE, DUELO"**, Manual Moderno, México, 1992.
26. Max L. Hutt y Rober Gwyn Gibby, **"LOS NIÑOS CON RETARDOS MENTALES-DESARROLLO, APRENDIZAJE Y EDUCACIÓN"**, Fondo De Cultura Económica, México 1990.
27. Hourdin, Georges, **"AMO LA VIDA" DIJO ELLA FINALMENTE"**-ORIENTACIONES DE UN PADRE CON HIJA DOWN, 1ª Edición, Editorial Trillas, México 1992.
28. Nancy O'Connor, **"DEJALOS IR CON AMOR"**, LA ACEPTACIÓN DEL DUELO, 5ª Reimpresión, Editorial Trillas, México 1999.
29. Kuthy Porter, José, Villalobos Pérez, **"INTRODUCCIÓN A LA BIOÉTICA"** 1ª Edición, Méndez Editores, México 1999.
30. Garcia González, Ma. De Jesús, **"EL PROCESO DE ENFERMERÍA Y EL MODELO DE VIRGINIA HENDERSON"**-PROPUESTAS PARA ORIENTAR LA ENSEÑANZA Y LA PRÁCTICA DE ENFERMERÍA, Editorial Progreso, México 1997.
31. Ann Marriner, **"EL PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA"**-UN ENFOQUE CIENTIFICO, Manual Moderno, Mexico 1983.
32. Griffith, Janet, Christensen, **"PROCESO ATENCIÓN DE ENFERMERÍA"**- APLICACIÓN DE TEORÍAS, GUÍAS Y MODELOS, Manual Moderno, México 1993.
33. Sandra M. Nettina, **"ENFERMERÍA PRÁCTICA "** De Lippincott, 6ª. Edición, Vol. 3, MC Graw Hill Interamericana, 1999, Pág. 1391-1395
34. Aukamp, Virginia, **"PLANES DE CUIDADOS EN ENFERMERÍA MATERNO-INFANTIL"**, Editorial Doyma, Barcelona España 1989.
35. Arlene Burrougs, **"ENFERMERÍA MATERNO INFANTIL "** DE Bleier, 6ª Edición, Interamericana MC Graw-Hill, México 1994
36. Fernández Ferrín, Garrido Abejar, **"ENFERMERÍA FUNDAMENTAL"**, SERIE DE MANUALES DE ENFERMERÍA, MASSON, ESPAÑA 2000.
37. **"DOCUMENTO BÁSICO SOBRE PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA"** Asociación Nacional De Escuelas De Enfermería A.C., 1980

38. H. Yura, M.B. Walsh, "EL PROCESO DE ENFERMERÍA", Editorial Alambra, España 1982.
39. Fernández Ferrin, Carmen, "EL PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA" ESTUDIO DE CASOS
40. Roper, Logan, "PROCESO ATENCIÓN ENFERMERÍA"-MODELOS DE APLICACIÓN
41. Marjory, Gordon, "DIAGNÓSTICO ENFERMERO-PROCESO Y APLICACIÓN"
42. M. Phaneuf, "LA PLANIFICACIÓN DE LOS CUIDADOS ENFERMEROS"
43. Elizabeth B. Schulte, "ENFERMERÍA PEDIÁTRICA DE THOMPSON" 3ª Edición, MC Graw-Hill Interamericana, México 2002
44. Diaz Gómez, Martha, "CUIDADOS DE ENFERMERÍA PEDIATRICA", Editorial Síntesis, Madrid España 2002.
45. Nancy A. Didora, Margaret Marks, "ENFERMERÍA MATERNAL", 3a Edición, MC Graw Hill Interamericana, México 1998.

#### REFERENCIAS ELECTRÓNICAS

<http://www.ndss.org>

<http://www.thearc.org>

<http://www.ndscenter.org>

*IX. ANEXOS*

**ANEXO No. 1**

**Referencias Electrónicas para ser consultadas, las cuales contienen información adecuada, de manera clara y sencilla, apta para los padres de niños con Síndrome de Down.**

pagina principal : <http://www.down21.org/#>

[http://www.down21.org/galerias/marcos\\_galer/conjunto.asp](http://www.down21.org/galerias/marcos_galer/conjunto.asp)

<http://www.nas.com/downsyn/wbsp.html>

[http://www.zonapediatrica.com/Zonas/N\\_especiales/Down\\_preescolar.](http://www.zonapediatrica.com/Zonas/N_especiales/Down_preescolar)

<http://www.todito.com/paginas/prene/azteca/jld.html>

<http://www.plazabebe.com/salud/elbebedown.htm>

<http://www.geocities.com/bebesano/neodown.html>

<http://www.uca.es/huesped/down/nacido.htm>

[http://centros5.pntic.mec.es/cpr.de.aviles/asesorias/diversidad/NEE Psiquicas Deficiencial.htm](http://centros5.pntic.mec.es/cpr.de.aviles/asesorias/diversidad/NEE_Psiquicas_Deficiencial.htm)

## ANEXO No. 2

Libros y revistas de utilidad para padres de niños con capacidades especiales, que puede ser de gran utilidad para su nueva vida, los cuales sirven como material de apoyo para una amplia información.

### Bibliografía básica

- \* Brennan, W. (1988), "El currículo y las necesidades especiales", en *El currículo para niños con necesidades especiales*, España, Siglo XXI
  
- \* SEP/Ararú (1997), "Menores con discapacidad y necesidades educativas especiales" (antología), México.
  
- \* Romero, S. (1998), "Alteraciones en el desarrollo de la competencia comunicativa", en *Comunicación, lenguaje y desarrollo de la competencia comunicativa*, México, SEP/Fondo Mixto de Cooperación Técnica y Científica México-España/Agencia Española de Cooperación Internacional.
  
- \* Fundación Catalana Síndrome de Down (1996), "Los niños con síndrome de Down", en *Síndrome de Down. Aspectos médicos y psicopedagógicos*, Barcelona, MASSON.
  
- \* SEP/CIDI/OEA (1997), "La integración de los más pequeños", videocasete núm. 3 de la serie *Escuela abierta*, México.
  
- \* Candel I, "El desarrollo psicológico de los niños con síndrome de Down en sus primeros años."
  
- \* Pueschel SM. "Procesos cognitivos y aprendizaje en niños con síndrome de Down". Fundación Catalana para el Síndrome de Down.

- ✱ Pueschel SM. **"Nuevas perspectivas sobre el desarrollo neurológico de los niños con síndrome de Down"**. Fundación Catalana para el Síndrome de Down.
- ✱ Flórez Jesús. "Síndrome de Down y educación" Edit. MASSON
- ✱ Rondal, J.A., **"Educar y hacer ganar al niño Down : una guía al servicio de padres y profesores"**. Trillas (México), 1995.
- ✱ García Escamilla, S., **"El niño con Síndrome de Down."** Ed. Diana. México, 1986.
- ✱ Gamboa, I.A., **"El niño Down."** Ed. Ediciones año 2100. Puebla, 1994.
- ✱ Jasso, L., **"El niño Down : mitos y realidades."** Ed. El Manual Moderno. México, 1991.
- ✱ Enrico Montobbio. **"El viaje del Señor Down al mundo de los adultos"** Ed. Fundación Catalana para el síndrome de Down - MASSON. Barcelona, 1995
- ✱ Hofman, R.B. **"Para comprender el síndrome de Down"** Ed. Fundación cultural de Coahuila. México, 1990.

#### Revistas

- ✱ ENLACE DOWN.  
Avda. Pío X, Sur, nº 1100. Monterrey, N.L. México 64.710.

## ANEXO No. 3

TABLAS DE DESARROLLO

## 1. DESARROLLO MOTOR GRUESO

---

 EDAD PROMEDIO EN QUE  
LA REALIZA

HABILIDAD	EDAD PROMEDIO EN QUE LA REALIZA	
	AÑOS	MESES
Sostiene la cabeza		5
Se rueda		8
Gatea		8
Se mantiene sentado durante un minuto o más		10
Trepa solo a una silla	1	8
Se sienta sin ayuda estando parado	1	2
Se impulsa para ponerse de pie	1	3
Se arrodilla solo	1	3
Se para apoyado en un mueble	1	6
Se para en un pie	2	
Levanta juguetes tirados en el piso	1	10
Patea una pelota sin perder el equilibrio	2	
Juega con carritos	2	
Se agacha y se levanta	2	
Se para sin apoyo	2	
Camina con ayuda	2	4
Salta sobre los dos pies	2	8
Camina con las puntas de los pies	2	8
Sube y baja por las escaleras con ayuda	2	10
Camina independientemente	3	
Camina hacia atrás	3	2
Pedalea un triciclo	3	4
Corre	3	4
Salta sobre un pie	3	10
Sube y baja por las escaleras sin ayuda	4	
Sube y baja por las escaleras alternando los pies	4	
Salta en un punto	4	2
Baila y sigue el ritmo	5	

## 1. DESARROLLO MOTOR FINO

**EDAD PROMEDIO EN QUE  
LA REALIZA**

HABILIDAD	AÑOS	MESES
Sigue un objeto con la vista hasta 90 grados		2
Se introduce objetos en la boca		5
Sigue un objeto con la vista hasta 180 grados		5
Toma objetos con una mano		6
Mira su mano		8
Trata de alcanzar un objeto		9
Pasa objetos de una mano a otra		10
Sacude una sonaja		10
Sostiene un biberón		10
Golpea dos objetos		11
Juega con arena		12
Dice "adiós" con la mano		12
Suelta un objeto al pedirselo		12
Alcanza objetos extendiendo su brazo	1	2
Lanza una pelota (por imitación)	1	5
Señala con el dedo lo que quiere	1	5
Localiza un objeto escondido	1	6
Construye una torre de tres o cuatro cubos	1	6
Construye una torre con dos cubos	1	6
Garabatea espontáneamente	1	8
Lanza una pelota al pedirselo	1	8
Desenvuelve regalos	1	9
Destapa un rasco	2	
Desabotona su camisa	2	6
Voltea las hojas de un libro	3	
Construye una torre de nueve bloques	3	
Abotona su camisa	3	
Copia un círculo	3	4
Recorta usando tijeras	3	10
Copia letras de imprenta	5	10
Ata un lazo del zapato	5	10
Colorea	6	
Pega estampas	6	6
Usa el cuchillo para cortar	7	

## 1. DESARROLLO DEL LENGUAJE

**EDAD PROMEDIO EN QUE  
LA REALIZA**

HABILIDAD	AÑOS	MESES
Reacciona a sonidos		1
Vocaliza		6
Gira la cabeza al oír la voz		6
Sonríe		8
Responde al oír su nombre		10
Disfruta de la música		12
Balbucea		12
Reconoce el nombre de objetos de uso común	1	2
Responde a órdenes simples	1	6
Dice "mamá" y "papa"	1	6
Demuestra lo que quiere, con gestos	1	8
Nombra objetos	1	10
Sigue órdenes sencillas	2	
Dice dos palabras o más	2	2
Nombra partes del cuerpo	2	6
Usa objetivos (color, tamaño)	3	
Hace preguntas	3	
Hace frases de dos palabras	4	
Usa palabras para comunicarse	6	

1. AREA COGNITIVA, SOCIAL Y AUTOAYUDA

HABILIDAD	EDAD PROMEDIO EN QUE LA REALIZA	
	AÑOS	MESES
Sonríe espontáneamente		2
Sonrisa social		4
Reconoce a familiares		5
Sostiene su biberón		5
Se chupa el dedo		6
Cambia su foco de atención de un objeto a otro		6
Busca un objeto al caérsele		6
Sonríe al mirarse en el espejo		8
Toma líquidos de una taza, con ayuda		10
Toma y come una galleta		12
Imita el uso de juguetes		12
Entiende el "no"	1	1
Recuerda dónde dejó un juguete	1	2
Juega palmitas	1	2
Coopera para comer de la cuchara	1	2
Empieza a establecer la relación de la causa-efecto	1	2
Juega a las escondidas	1	3
Llora cuando los padres se alejan	1	3
Puede jugar solo durante breves períodos	1	3
Toma de una taza sin ayuda (derrama algo de líquido)	1	4
Usa objetos como herramientas	1	8
Agrupar objetos similares	2	
Toma líquidos de un vaso, independientemente	2	
Se peina	2	
Aprende del ensayo y del error	2	
Negativismo	2	
Entiende el concepto de algún número( 1,2,3)	2	2
Espera su turno en los juegos	2	2
Se calza y se quita los zapatos	2	2
Conoce colores básicos	2	2
Se quita alguna ropa	2	2
Se desviste con ayuda	2	4
Puede empujar y tirar de juguetes	2	6
Usa su imaginación en los juegos	2	10
Ayuda en las actividades	3	
Resuelve sus problemas utilizando mejor su razonamiento	3	
Inicia la habilidad de abstracción	3	
Hace dibujos reconocibles	3	
Utiliza cuchara, independientemente	3	
Empieza a avisar cuando quiere ir al baño	3	
Puede agrupar objetos por su tamaño	3	4
Hace asociación de ideas	3	4
Se viste (camiseta, trusa)	4	
Le gusta estar con otros niños	4	
Control de esfínteres completo	5	
Planea actividades	6	

#### ANEXO No. 4

#### Listado de centros educativos y agrupaciones de padres de familia.

1. Escuela de Educación Especial No. 1  
Lago Banguelo No.24 Col. Granada. Miguel Hidalgo CP.11520
2. Escuela de Educación Especial No. 2  
Castilla No. 148, Col Alamos Benito Juárez CP.03400
3. Escuela de Educación Especial No. 3  
Colchahuacan y Hitzilihuil Col. Santa Isabel Tola  
Gustavo A. Madero CP. 07010
4. Escuela de Educación Especial No. 4  
Av. de las Granjas No. 590 Col. Santo Tomás  
Atzacapozalco CP.02020
5. Escuela de Educación Especial No. 5 "TIHUITL"  
Fray Pedro de Gante No.43 Col. Vazco de Quiroga  
Gustavo A. Madero CP. 07440
6. Escuela de Educación Especial No. 6  
Antiguo Camino Acapulco No. 128 Col. Lomas de San Angel  
Progreso Tizapán Alvaro Obregón CP. 01080
7. Escuela de Educación Especial No. 7  
Calzada de las Aguilas S/N, entre Iliada y Agamenón  
Col. Lomas de Axiomiatlá. Alvaro Obregón CP. 01820
8. Escuela de Educación Especial No. 8  
Colima No. 1 San Sebastián Tecoloxtitlan  
Iztapalapa CP. 09520
9. Escuela de Educación Especial No. 9  
Samuel Gompers y Calle 39 Unidad Habitacional Santa Cruz  
Meyehualco Col. Santa Cruz Meyehualco Iztapalapa CP.09290
10. Escuela de Educación Especial No. 10  
Canañas No. 306 Col. Portales Benito Juárez CP.03300
11. Escuela de Educación Especial No. 11  
Emiliano Zapata No. 300 Col. Santa Cruz Atoyac  
Benito Juárez CP. 03300
12. Escuela de Educación Especial No. 12  
11 de Abril No. 188 Col. Tacubaya Miguel Hidalgo CP. 11870

13. Escuela de Educación Especial No. 13  
Calle 4 No. 447 Col. Puebla, Venustiano Carranza CP.15020
14. Escuela de Educación Especial No. 14  
Dr. Márquez No. 162 Col. Doctores Cuauhtémoc CP. 06720
15. Escuela de Educación Especial No. 15  
Av. San Fernando, S/N Col. Club de Golf de México  
Tlalpan CP. 14080
16. Escuela de Educación Especial No. 16  
Laguna del Carmen, S/N Lago de Texcoco y Ferrocarril  
De Cuernavaca Col. Anáhuac Miguel Hidalgo CP. 11320
17. Escuela de Educación Especial No. 18 "15 DE MAYO"  
Calzada de los Misterios No. 60 Col. Villa de Guadalupe  
Gustavo A. Madero CP.07300
18. Escuela de Educación Especial No. 19  
Camino Ancho No. 34 Col. Los Cerillos Xochimilco CP.16780
19. Escuela de Educación Especial No. 22 "CUCHILLA DE PADIERNA"  
Catatzaja esquina con Pzibalchen Col. Cuchilla de Padierna  
Tlalpan CP. 14220
20. Escuela de Educación Especial No. 23  
Av. Juárez y Av. Veracruz, S/N Col. Cuajimalpa  
Cuajimalpa de Morelos
21. Escuela de Educación Especial No. 24  
Av. Margarita Maza de Juárez Col. Vallejo  
Gustavo A. Madero CP. 07870
22. Escuela de Educación Especial No. 27  
Xicoténcatl No. 164, Col. Del Carmen , Coyoacán CP. 04100
23. Escuela de Educación Especial No. 29  
Calle Sin nombre, entre Crisóstomo Bonilla y Telecomunicaciones  
Col. Nueva Unidad FOVISSSTE Iztapalapa CP. 09220
24. Escuela de Educación Especial No. 30 "CANAL DE TEZONTLE"  
Sur 161 S/N Col. Zapata Vela, Iztacalco CP .08040
25. Escuela de Educación Especial No. 31  
Soledad Solórzano y Catalina González Col. Carmen Serdán  
Coyoacán CP. 04850
26. Escuela De Educación Especial No. 33 "TLATELOLCO"  
Almacenes No.84 Col. Unidad Nonoalco Tlatelolco Cuauhtémoc CP.06900

27. Escuela de Educación Especial No. 36  
Francisco Sosa No. 253 esquina Tata Vasco, Col. Barrio Santa Catarina  
Coyoacán CP. 04000
28. Escuela de Educación Especial No. 40 "AJUSCO"  
Melchor Ocampo No. 1 Col. Santo Tomás Ajusco  
Tlalpan, CP.14710
29. Escuela de Educación Especial No.41  
Nueva Jersey No. 17, Col. Nápoles, Benito Juárez CP.03810
30. Escuela de Educación Especial No. 51 "MANUEL LOPEZ DAVILA"  
Av. Benito Juárez, S/N Col. Mixcoatl Iztapalapa CP. 09760
31. Escuela de Educación Especial No. 54 "CONTRERAS"  
Av. Contreras No. 42B, Col. San Jerónimo Lídice Contreras, CP. 04380
32. Escuela de Educación Especial No. 55 "IRIS"  
Iris, S/N Col. Jardines de Coyoacán, Coyoacán CP.04890
33. Centro de Intervención Temprana No. 1  
División del Norte No. 3229, casi esquina con Pacífico, Col. El Rosedal  
Coyoacán CP. 04230
34. Centro de Intervención Temprana No. 2 "MARIA ZÚÑIGA Y RIO DE LA LOZA"  
Tetrazini No.15, Col. ExHipódromo de Peralvillo Cuauhtémoc CP. 06250
35. Centro de Intervención Temprana No. 4 "COLONIA PUEBLA"  
Francisco Espejel No. 96 Col, Moctezuma Venustiano Carranza CP.15900
36. Centro de Intervención Temprana No. 5"CASA CUNA DE TLALPAN"  
Calzada de Tlalpan No. 1677 Col Del Carmen Coyoacán, Coyoacán CP. 04100
37. Centro de Intervención Temprana No. 6 "CASA CUNA DE COYOACAN"  
Moctezuma No. 46, Col Del Carmen, Coyoacán, CP. 04100
38. Centro de Intervención Temprana No. 7  
Nueva Jersey No. 17, Col. Nápoles, Benito Juárez. CP. 03810
39. Asociación Mexicana Pro Niño Retardado  
Av. San Jerónimo No. 913, Col. San Jerónimo Lídice, Contreras CP.12000
40. Centro de Atención Especial Nueva Luz, A.C.  
Triángulo No. 180 Col. Prado Churubusco, Coyoacán CP. 04230

41. Centro de Terapia Educativa C.T.D.U.C.A.  
Av. Coyoacán, frente al No. 1450 Col. Del Valle, Benito Juárez CP. 03100
42. COMUNIDAD DOWN A.C.  
Av. Las Aguilas No. 1681, Col. Las Aguilas, Alvaro Obregón CP.01710
43. Aceptar A.C.  
Club Deportivo Pachuca No. 27 Col Villa Lázaro Cárdenas  
Tlalnepantla, Edo. De México, CP. 14370
44. Centro de Pedagogía Especial  
Londres No. 352, Coyoacán CP. 04000
45. ADELANTE NIÑO DOWN  
Latacunga No. 393, Col Lindavista, Gustavo A. Madero CP. 07300
46. COLEGIO John Langdon Down de México, A.C.  
Boulevard DE la Luz 232, Col. Jardines del Pedregal  
Alvaro Obregón CP. 01900
47. Sociedad de Padres de Familia de Niños Down A.C. de Guadalajara, Jalisco  
(INSTITUTO DOWN DE OCCIDENTE) Plan de San Luis No. 1640  
Sector Hidalgo. Guadalajara Jalisco CP. 44750
48. Clínica Down DIF de Jalisco  
Av. Alcalde No. 1220, Sector Libertad , Guadalajara Jalisco, CP. 447550
49. Unión de Padres en Pro de Niños Especiales, A.C.  
Hacienda de la Redención No. 37, Col Providencia, Toluca, Edo. De México
50. Fundación Down de Puebla A.C.  
Privada Sur No. 3309, Col La Paz, Puebla , Puebla
51. Instituto Down de Monterrey  
Av. Pio X No. 1100, Col. Pio X, Monterrey Nuevo León CP. 64009
52. Casa de Artes y Oficios para Niños Especiales A.C.  
Calle Fresno No. 141, Poniente Durango, Durango.

## **ANEXO No. 5**

### **GUÍA PARA FACILITAR LA INTERVENCIÓN TEMPRANA EN EL HOGAR DEL NIÑO CON SÍNDROME DE DOWN.**

La aplicación de esta guía no sustituye la atención que pueda recibir el niño en una institución especializada, las sugerencias de manejo parten de las características que presentan la mayoría de los niños con Síndrome de Down, así, en casos muy específicos o con trastornos patológicos agregados, es indispensable consultar a un especialista.

Para iniciar la intervención temprana en el niño con síndrome de Down, es importante recordar que tienen un tono muscular muy bajo en todo el cuerpo, incluidos el cuello, la cara, la boca y la lengua. Esto impide que exista una actividad motriz adecuada, lo que provoca un retraso en el aprendizaje de conductas motoras (sostener la cabeza, rodarse, sentarse, gatear, etc.) El niño también se muestra indiferente al medio que lo rodea, casi siempre se encuentra tranquilo. En general, sus respuestas son lentas y retardadas, además, presenta un marcado retraso en la adquisición del lenguaje.

El movimiento reviste especial importancia como eje regulador en el proceso de aprendizaje, y las primeras fases cognoscitivas del niño se dan a través de contactos directos con los objetos, texturas, sonidos, olores, etc. De aquí el papel relevante que los sentidos desempeñan en el aprendizaje; es por medio de ellos que nos relacionamos con el ambiente. En este sentido, el movimiento es también un factor fundamental porque facilita la relación con el medio a través de los sentidos.

Se puede considerar que un adecuado manejo, desde temprana edad, permite el desarrollo de la sensación y la percepción, con base en la estimulación del movimiento.

En una primera fase de nuestra vida, aprendemos de la realidad en la medida en que se educan nuestros sentidos y por el significado (percepción) que damos a los que vemos, tocamos, escuchamos, etc. Así, la estimulación facilita los mecanismos internos y favorece la retroalimentación con el ambiente, además de mejorar el desarrollo del potencial que el niño trae consigo.

#### **HASTA LOS CUATRO MESES DE EDAD**

En esta etapa se tienen como objetivos, que el niño:

1. Succione y degluta adecuadamente.
2. Alcance un objeto con las manos y se lo lleve a la boca.
3. Al jugar con él sonría y haga gorgoritos.
4. Se interese por los objetos y los siga con la mirada.
5. Sostenga la cabeza.
6. Al estar acostado, empiece a darse la vuelta.

Las siguientes actividades propician el logro de los objetivos señalados:

- ✱ Déle al niño apretoncitos delicados pero firmes en todo el cuerpo, empezando por los pies, siguiendo con las piernas, pelvis, tronco, brazos, manos, cabeza y, por último, la cara (fig. 16.1)
- ✱ En el momento de estar dando los "apretoncitos", trate de encontrar la mirada del bebé y háblele o cántele cariñosamente. Es importante que establezca lazos afectivos con su hijo.
- ✱ Siguiendo la dirección señalada, estimule la sensibilidad de su bebé, usando guantes o pedazos de tela con diferentes texturas, use una sola por día (hoy una toalla, mañana un pañuelo suave, etc.)
- ✱ Muéstrelle objetos (juguetes) de colores vivos y brillantes. Primero debe cerciorarse de que el niño los ve y después, muévalos lentamente para que los siga con la mirada. Recuerde ,si las reacciones del pequeño son lentas, no se desespere. (fig. 16.2)
- ✱ Haga sonar un objeto en diferentes direcciones. Espere la respuesta del niño, que puede quedarse quieto o buscar la fuente del sonido. Tenga cuidado de no irritarlo con ruidos muy fuertes y continuos; use sólo uno a la vez y haga variaciones, por ejemplo, use sonajas, cascabeles, campanas, cajitas musicales, etc. Recuerde que su bebé tiene inclinaciones especiales por la música y el ritmo; aprovécheles, ya que son importantes para el desarrollo del lenguaje.
- ✱ Estando el niño boca abajo, colóquele una almohada pequeña debajo de las axilas, de manera tal que se apoye sobre sus antebrazos y levante la cabeza. Cuando adopte esta posición trate de llamar su atención con juguetes o sonidos. Retírela la almohada paulatinamente hasta que pueda sostenerse solo (fig. 16.3)
- ✱ En la posición anterior o estando boca arriba, déle masaje en el dorso de las manos para que las abra. Una vez abiertas, coloque un objeto liso de forma esférica o cilíndrica y acérquelo la manita a la cara para que lo vea y lo explore con la boca. Si no intenta hacerlo por sí mismo, ayúdelo a que lo lleve a la boca.
- ✱ Háblele y mencione siempre el nombre del niño. Es importante que vaya estableciendo la relación del nombre con su persona.
- ✱ Acostado boca arriba, hágalo rodar hacia un lado y luego hacia el otro, impulsándolo de la cadera (fig. 16.4). Al principio, esta actividad disgustará al niño, no la suspenda. Hágala despacio y trate de brindarle mucha confianza.
- ✱ Converse con él; cuando el niño imite algún sonido, muéstrelle su agrado y animelo a que siga "platicando".

## DE 4 A 8 MESES

En esta etapa los objetivos son los siguientes:

1. Comer una galleta solo.
2. Mantenerse sentado sin ayuda y tomar un objeto en cada mano.
3. Encontrar un objeto, el cual fue escondido intencionalmente frente a él.
4. Explorar con interés la cara de la madre.
5. Boca abajo, apoyarse en las manos y levantar el tórax para alcanzar un objeto con una mano.
6. Balbucear ba-ba, ta-ta, ma-ma.
7. Hacer caso cuando escucha su propio nombre.

Las siguientes son actividades que propician el logro de los objetivos señalados:

No suspenda las actividades indicadas con anterioridad; recuerde que el niño con síndrome de Down las habilidades que parecen adquiridas necesitan estabilizarse, por lo que es importante reforzarlas constantemente.

- ✱ Acostado boca arriba, ayúdele a enderezarse apoyándose con el antebrazo, primero de un lado y después del otro (fig. 16.5)
- ✱ De la posición anterior, llévelo a sentarse, tratando de darle apoyo mínimo en el tronco. Coloque las manos del niño hacia el frente para que se apoye en ellas y después hacia los dos. ¡Anímelo a que se sostenga solo! (fig. 16.6)
- ✱ Esconda un objeto o juguete enfrente del niño y anímelo a que lo encuentre. Tápese la cara simulando esconderse y destápesela mostrando sorpresa.
- ✱ Permita que el niño explore su cara (la de los padres); si no lo hace por sí solo, ayúdelo.

Las siguientes son algunas recomendaciones para el manejo de la cavidad oral:

- ✱ Estimule al niño dándole golpecitos con el dedo índice alrededor de los labios, primero de un lado y después del otro.
- ✱ Con los dedos índice y medio, cierre los labios del niño. Hágalo gentilmente, pero con firmeza (fig. 16.7)
- ✱ Estimule al niño, juntándole los labios como si le fuera a dar un beso.
- ✱ Dé una pequeña presión, con su dedo índice o con una cuchara, en la lengua del niño, para que éste la meta.
- ✱ Coloque pasas en un plato y anímelo a que las tome con la mano y se las lleve a la boca, una por una. Si el niño no puede, ayúdelo.
- ✱ No olvide llamarlo siempre por su nombre y reforzar el lenguaje. Felicítelo cuando emita sonidos y balbuceos.

## DE LOS 8 A LOS 12

Los objetivos son los siguientes:

1. Beber en taza o en vaso.
2. Tomar objetos pequeños con las manos.
3. Hacer "monerías", imitando al adulto.
4. Tener un buen equilibrio al estar sentado.
5. Pararse sujetándose de los muebles.
6. Iniciar el gateo.
7. Decir "papá" y "mamá", de manera inespecífica.
8. Ejecutar órdenes sencillas como "ven", "dame", "no hagas eso", etc., preferentemente acompañadas de mímica.

Como actividades se sugieren las que se detallan a continuación:

- ✖ Con el niño sentado déle empujoncitos primero hacia adelante, después hacia los lados y, por último, hacia atrás. Tenga cuidado de no tirarlo, ni asustarlo; se trata de que él mantenga el equilibrio (fig. 16.8)
- ✖ Siente al niño y juegue a la pelota con él, insista en dársela y en que se la devuelva. Reafirme la orden verbal con mímica, diciéndole: "ten", "dame", etc.
- ✖ Cántele y anime al niño a que ejecute algunos movimientos con las manos, la cabeza y el tronco, siguiendo el ritmo de la música o las canciones.
- ✖ Anímelo a sostenerse solo, luego balancéelo suavemente hacia delante y atrás, después hacia un lado y hacia el otro (fig. 16.9)

## DE LOS 12 A LOS 18 MESES

Los objetivos son éstos:

1. Comer por sí mismo con la cuchara, aunque derrame la comida.
2. Meter piedritas en un frasco.
3. Sacar las piedritas volteando el frasco.
4. Reconocen objetos o personas en fotografías.
5. Caminar bien, solo.
6. Encucillarse y levantarse solo.
7. Decir "papa", "mamá" y tres palabras más.
8. Señalar una o más partes de su cuerpo.

Las actividades sugeridas son las siguientes:

- ✖ Una vez que el niño pueda mantenerse a gatas, haga que hinque las rodillas apoyándose con una silla (fig. 16.10). En esta posición, déle juguetes para que los manipule y se mantenga erguido.
- ✖ De la posición de hincado animelo a que se pare sosteniéndose de una silla. A partir de esta posición, invítelo a tirar y levantar objetos apoyándose en la silla; hágalo muchas veces. Si el niño tiene miedo, puede darle un poco de apoyo sujetándolo por la cadera. Este apoyo debe retirarse paulatinamente hasta que el niño se ponga de pie solo.
- ✖ Permita que el niño tome algunos alimentos con la mano. Estos deberán ser sólidos y suaves, como pan, queso o cuadritos de jamón. Así iniciará su preparación para el uso de la cuchara.
- ✖ Estimule al niño para que trate de alimentarse por sí mismo con la cuchara. La coordinación del movimiento de la mano con la cuchara, y llevarla hacia la boca, es difícil. Si su hijo no puede hacerlo, ayúdelo dirigiéndole la mano, desde el hombro o el antebrazo.
- ✖ Frente al espejo, enséñele los nombres de las partes de la cara y el cuerpo (ojos, nariz, brazos, etc.)
- ✖ Enséñele a que identifique las mismas partes de un esquema (fotografías, dibujos, etc.)
- ✖ Juegue con él a meter objetos pequeños en un frasco y sacarlos, volteándolo. Hágalo muchas veces.
- ✖ Estimule a su hijo para que meta y saque cubos o pequeñas pelotas en un recipiente. No use canicas, ya que el niño puede introducirse en la boca.
- ✖ Relacione la palabra "mamá" con la figura materna, y "papá" con la paterna. Hágalo tantas veces como sea necesario, hasta que el pequeño aprenda.
- ✖ El niño empieza a dar sus primeros pasos. No lo engañe. Colóquese a una distancia corta para que él lo alcance; una vez que el niño empiece a caminar, no se mueva hacia atrás. Recuerde que el pequeño se impulsa calculando la distancia a la que usted se encuentra y se retira, él tendrá miedo y se sentirá inseguro.

## DE LOS 18 ALOS 24 MESES

Los objetivos son los siguientes:

1. Puede desenvolver un dulce o pelar un plátano y comérselo.
2. Logra copiar una línea en cualquier dirección.
3. Imita los quehaceres de la casa.
4. Puede patear una pelota.
5. Es capaz de trepar a una silla de adulto, para alcanzar algo.
6. Puede correr con seguridad.
7. Puede decir frases de dos palabras.

En cuanto a las actividades, en este período se debe insistir en la realización de las conductas que el niño no ha aprendido a ejecutar y reforzar las que no estén bien estructuradas.

Otras actividades importantes son éstas:

- ✖ Ayúdele A Subir y bajar escaleras, tomándolo de la mano o permítale que lo haga deteniéndose del barandal. No lo deje solo; puede caerse.
- ✖ Ponga pequeños obstáculos para que, al caminar, el niño los vaya librando.
- ✖ Forme puentes con las sillas y túneles con grandes cajas de cartón y anímelo a que los pase gateando o arrastrándose.
- ✖ Pinte una línea de 15 cm de ancho en el piso e invite al niño a que camine sobre ella, sin salirse de la línea.
- ✖ Ponga los juguetes que sean del agrado del niño, fuera de su alcance y motivele para que se los pida verbalmente o trate de alcanzarlos usando una silla o banco como escalera.
- ✖ Enséñele rimas en las que el niño siga el ritmo aplaudiendo y en la s que tenga que ejecutar movimientos con el cuerpo.
- ✖ Envuelva juguetes pequeños en hojas de papel y pídale al niño que los desenvuelva. Si no puede hacerlo, enséñele; hágalo tantas veces como sea necesario hasta que el pequeño aprenda.

TESTS CON  
FALLA DE ORIGEN

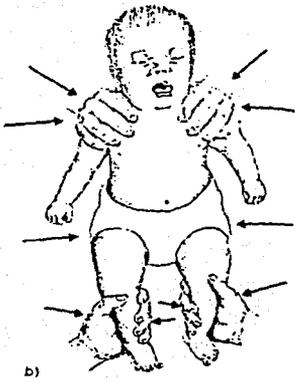


Figura 16.1

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

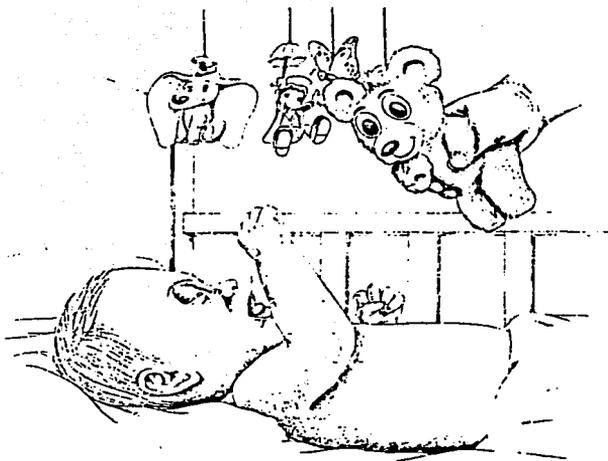
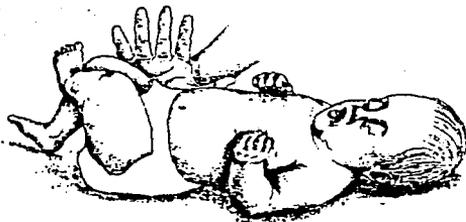


Figura 16.2

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



Figura 16.3



a)

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

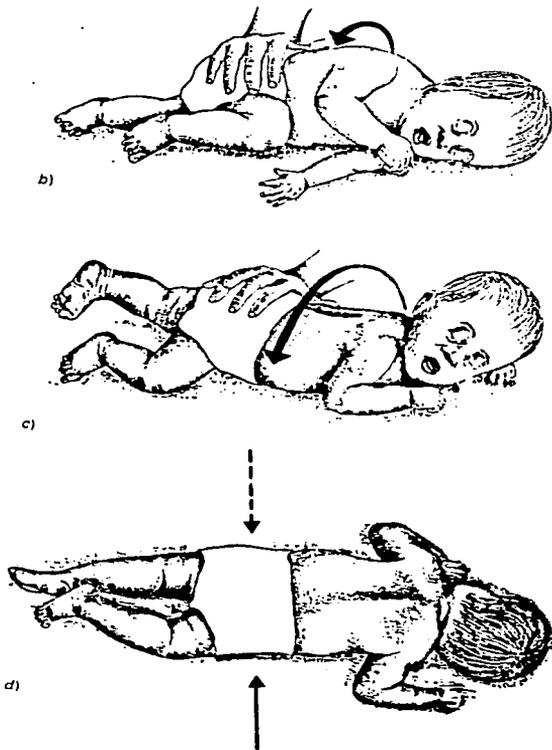


Figura 16.4

TESIS CON  
TALLA DE ORIGEN



Figura 16.5



a)

Figura 16.6

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

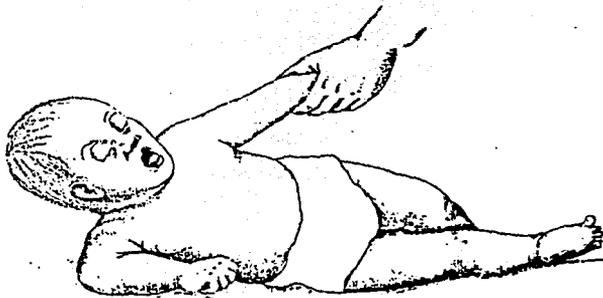


Figura 16.5



Figura 16.6

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

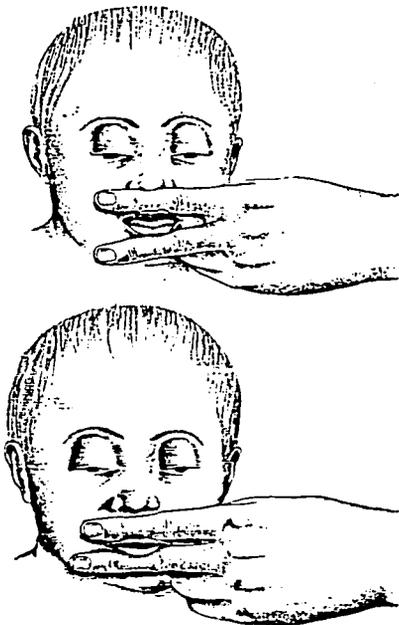


Figura 16.7

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

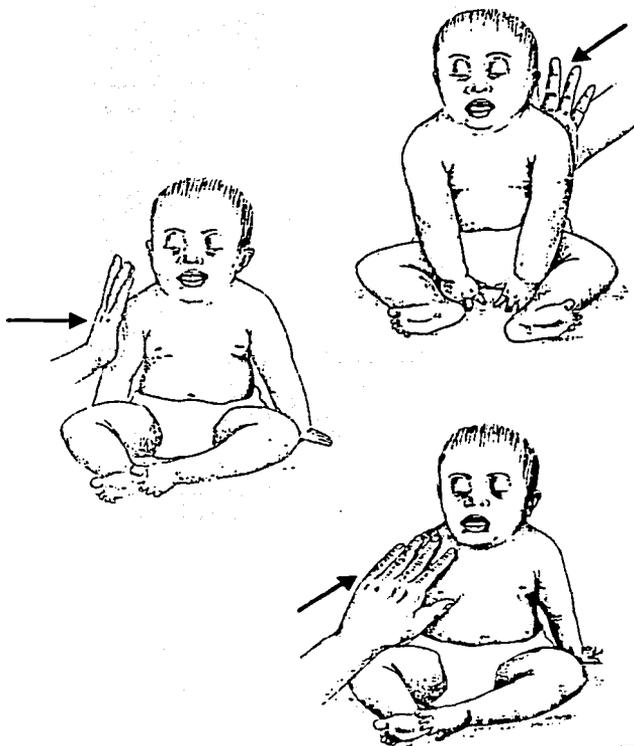
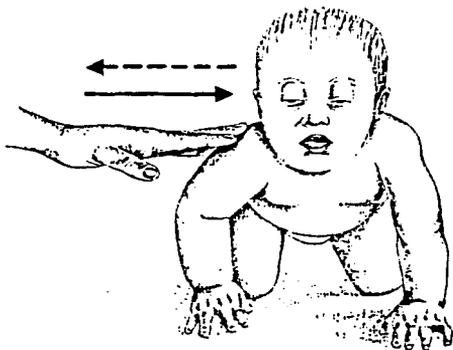


Figura 16.8

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

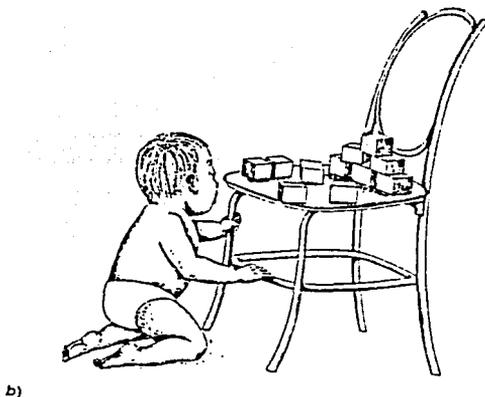
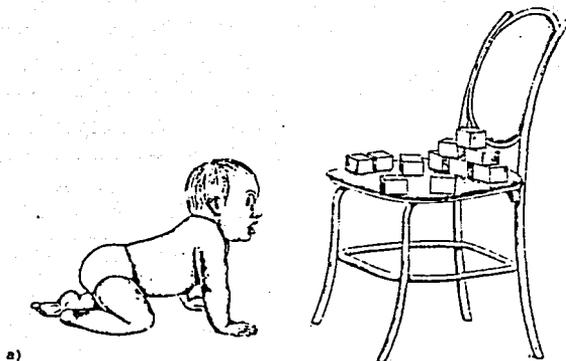
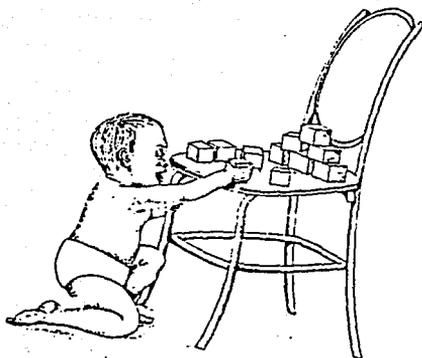
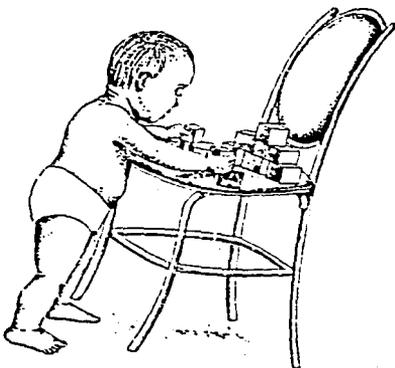


Figura 16.10

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



c)



d)

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

143