



Universidad Nacional Autónoma de México

---

Facultad de Estudios Superiores Iztacala

"Consideraciones Generales en torno al Estudio del Síndrome de Down"

T E S I S I N A  
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE  
LICENCIADA EN PSICOLOGÍA  
P R E S E N T A (N)

Jessica Giovanna Del Río Pineda

Director: Mtro. Hugo Romano Torres  
Dictaminadores: Lic. María de Lourdes Jiménez Rentería  
Lic. Alina Uribe García



Los Reyes Iztacala, Edo de México, 2015



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**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.

*“Qué es una mañana sin ti, si no el pálido y tenue recuerdo de tu presencia, qué es un día sin ti sino el transcurrir del tiempo en un lugar dónde la luz se escapa a mis sentidos, que es la vida sin ti, si no el congelamiento dónde no existe movimiento en mi reducido espacio. Estar sin ti es la dispersión de mi conciencia hacia dónde tu estas, dónde nada, ni nadie la puede tocar, es el vacío, el olvido, el padecer y el dormir hasta que la mañana me llama para volverme a consumir, un día más en tu ausencia” (Luther Huxley, 2013).*

*Agradecimiento*

## **POR LO QUE SOY....**

*Jamás existirá una forma de agradecer, a quienes en la difícil profesión de ser padres Hilda y Héctor me han heredado el tesoro más valioso que pudieron darme además de la vida: educarme y convertirme en una persona de provecho.*

*A un gran amigo y maestro que se fue Luis Strevel (6/03/12), quien guio mis pasos hacia el conocimiento y sembrar la vocación de servir y de ser cada día mejor. Este es un testimonio de cariño y agradecimiento a los que estuvieron conmigo durante los años más difíciles y fáciles sin escatimar esfuerzo alguno posibilitaron la conquista de esta meta, he llegado a realizar mi mayor anhelo.... mi formación profesional....*

*Con cariño y respeto...*

*Jessica Del Río Pineda*

*Abril, 2015.*

## Contenido

INTRODUCCIÓN.....	5
<b>1 ACONTECIMIENTOS IMPORTANTES DENTRO DE LA EDUCACIÓN ESPECIAL.....</b>	<b>10</b>
1.1 Informe Warnock, 1978 .....	10
1.2 Declaración Mundial sobre Educación para Todos, 1990 .....	13
1.3 Declaración de Salamanca, 1994 .....	14
<b>2 CITOGENÉTICA.....</b>	<b>17</b>
2.1 Ciclo Celular .....	21
2.1.1 Mitosis .....	22
2.1.2 Meiosis .....	25
2.3 Variaciones cromosómicas.....	32
2.3.1 Variaciones Estructurales .....	32
2.3.2 Variaciones Numéricas.....	34
<b>3 SÍNDROME DE DOWN.....</b>	<b>38</b>
3.1 ¿Qué es el síndrome de Down? .....	39
3.1.1 Trisomía.....	41
3.1.2 Translocación .....	44
3.1.3 Mosaicismo .....	45
3.2 Frecuencia de aparición del Síndrome de Down .....	46
3.3 Características físicas, cognitivas, sociales y patologías en niños con Síndrome de Down .....	48
3.3.1 Características Físicas.....	49
3.3.2 Patologías .....	50
3.3.3 Características cognitivas y sociales.....	51
3.3.4 Personalidad y sociabilidad .....	52
<b>4 PREVENCIÓN .....</b>	<b>54</b>
4.1 Asesoramiento Genético .....	55
4.1.1 Diagnóstico Prenatal.....	56
4.1.2 Métodos invasivos:.....	57
Amniocentesis .....	57
Muestreo de vellosidades o biopsia de vellosidades coriónicas.....	57
Muestra de sangre fetal (Cordocentesis).....	58
4.1.3 Métodos no invasivos .....	58

Tamizaje .....	59
4.1.4 Marcadores Bioquímicos .....	59
Alfa-feto-proteína (AFP) .....	59
Gonadotropina Coriónica Humana (hCG) .....	60
4.1.5 Marcadores Ecográficos .....	60
Sonolucencia Nucal o Translucencia .....	60
Hipoplasia del Hueso Nasal .....	61
ADN Fetal .....	61
4.1.6 Toma de decisiones o Aborto electivo.....	62
<b>5 EVALUACIÓN, INTERVENCIÓN Y REHABILITACIÓN .....</b>	<b>64</b>
5.2 Intervención .....	76
5.2.1 Intervención Individual.....	76
Estimulación Temprana.....	77
5.2.2 Intervención en pareja y/o familia .....	81
5.2.3 Intervención en comunidad/sociedad .....	83
5.2.4 Intervención Educativa .....	84
5.3 Rehabilitación.....	85
5.4 Intervención Multidisciplinaria .....	86
<b>6 CONCLUSIONES.....</b>	<b>91</b>
<b>7 REFERENCIAS .....</b>	<b>91</b>

# INTRODUCCIÓN

En la actualidad hablar de la Educación Especial (EE), implica tener presentes los cambios que se han tenido en las últimas décadas, tanto nacionales como internacionales, así como las transformaciones que han surgido en el uso de términos y conceptos que se han utilizado para referirse a las personas con alguna discapacidad, se usaban términos como “*invalidez, incapacidad, deficiencia, minusvalidez, limitación, retraso mental*” entre otros, construyendo etiquetas socialmente discriminatorias y nocivas para quien padeciera algún tipo de discapacidad. Para erradicar dichos términos, Mary Warnock junto con el Comité de Educación, en 1978 crean el *Informe Warnock* planteando una uniformidad en el uso de terminologías, proponiendo el término Necesidades Educativas Especiales (NEE), para referirse a las personas que necesiten algún tipo de Educación Especial, prestando la educación adecuada para personas con alguna deficiencia ya sea física y/o mental, satisfaciendo sus necesidades a través de técnicas especializadas para su total integración social y educativa.

Es por ello que la educación especial se integra bajo diferentes disciplinas como lo es la medicina, biología, sociología, medicina, pedagogía, entre otras; creando nuevos campos de conocimiento. Las disciplinas afines se originan cuando hay coincidencias comunes entre ellas, las cuales integran conocimientos necesarios para crear así nuevos campos interdisciplinarios. Aunque la EE ha sido definida de diferentes formas, su objetivo principal es la atención e integración de individuos extraordinarios o que presenten algún tipo de tipo de capacidad o competencia diferente a la “normal”. Las personas que desde el nacimiento o en algún momento de su vida requieran algún tipo de NEE, pueden ser aquellas que presenten o tengan alguna deficiencia sensorial (ceguera, sordera), alteraciones motoras (parálisis cerebral), problemas de comunicación (mutismo, tartamudez), problemas de aprendizaje, problemas de socialización o conducta (autismo e hiperactividad), discapacidad intelectual (retardo mental), así como alteraciones cromosómicas (Síndrome de Turner o Síndrome de Down).

El síndrome de Down (SD) se identificó por primera vez en 1866 por John Langdon Down, pero no fue hasta 1932 cuando Davenport sugirió que la causa del Síndrome de Down eran irregularidades cromosómicas que originaban la discapacidad intelectual, hasta que en 1956 gracias a las técnicas disponibles, Jerome Lejeune descubrió que el SD se debe a un cromosoma extra (47 cromosomas).

En 1970 Capersson postula que el material genético se triplica concentrándose en el brazo largo del cromosoma 21 (21q), denominándose “región crítica” del SD. Otros tipos de alteraciones o aberraciones cromosómicas del SD es la Translocación (un cromosoma extra o un fragmento se encuentra pegado a otro cromosoma) y el Mosaicismo (se da por la no-disyunción meiótica o mitótica, la cual se da poco después de la fecundación apareciendo dos tipos de células) (Basile, 2008).

Ghosh y Kumar (2013), mencionan que el 79% se produce en la ovogénesis materna especialmente en la meiosis I y el 39% es de origen paterno, esto se debe probablemente al mecanismo de maduración de los ovocitos en los ovarios, debido a que la meiosis I se inicia en los ovarios a las 11-12 semanas de gestación del feto quedando suspendido este proceso hasta el inicio de la pubertad (menstruación). Cuando inicia este periodo el folículo crece y algunos pocos son expulsados con la ovulación (uno cada mes). En la ovulación el ovocito secundario se libera desde el ovario y si existe la fertilización se completa la meiosis, en algunos de los casos se puede producir una distribución defectuosa de los cromosomas (no disyunción) tanto en la meiosis I como en la II (Passarge, 2004; Jiménez & Merchant, 2003; Nussbaum, 2008). Por lo tanto la principal teoría sobre la etiología del SD es la edad materna, debido al envejecimiento y deterioro de los ovocitos (Hunt & Hassold, 2008). La prevalencia del SD dentro la edad materna oscila a la edad de 30 años 1/900; a los 35 años 1/400; a los 40 años 1/105 y posteriormente a los 49 años 1/12 (Campos, 2010). Actualmente esto ha cambiado, ya sea por determinadas técnicas de detección prenatal y la tasa de abortos inducidos tras la confirmación de un diagnóstico prenatal.

Dentro de las manifestaciones clínicas se pueden percibir ciertos rasgos propios del SD como la cabeza, nariz, orejas y la boca son más pequeñas de lo normal, pero la pequeñez de la boca combinada con el débil tono muscular provoca que la lengua salga ligeramente de la boca, dientes pequeños y a veces formados e implantados anormalmente (pueden faltar algunos dientes), cuello corto, manos pequeñas con dedos cortos, entre otros. Debido a este tipo de rasgos es que están propensos a ciertos problemas de salud, los cuales influyen de manera importante en la calidad y esperanza de vida. Ahora se sabe que las personas con Síndrome de Down como grupo, tienen una esperanza de vida de 56-58 años en los países desarrollados (Bello, 2007). Algunos de los problemas de salud que se presentan son: cardiopatías, la más común es la comunicación atrioventricular, defectos visuales, pérdida auditiva, apnea durante el sueño por obstrucción, enfermedad de la tiroides, anomalías gastrointestinales; su motricidad fina y gruesa es torpe y lenta; uno de los signos más

característicos del SD es el retraso mental y su coeficiente intelectual bajo la media (25-50) (Bautista, 1993; Ruiz, 2008; Castro, 2007; Basile, 2008).

En relación al SD, se manejan una multitud de prejuicios y estereotipos, creencias sociales, sobre lo que la gente piensa y siente, hecho que los lleva a tomar decisiones y acciones. Una creencia en común es que se deben sobreproteger debido a que son seres que no se pueden valer por sí mismos, debido a las enfermedades que pueden padecer, no son capaces de aprender además de privarles la posibilidad de tener retos en la vida cotidiana como el ser independientes, superarse y conocer de lo que pueden ser capaces. Uno de los prejuicios más frecuentes es la discriminación, limitando oportunidades y aquellos beneficios sociales como el recibir una educación adecuada, socializar, ámbitos de la salud, su integración social y hasta el poder llegar a adquirir un empleo (Rodríguez, 2012). Es por esta razón, que la EE requiere de un trabajo multidisciplinario que sume esfuerzos y prácticas de diversas disciplinas para evaluar y tratar un problema con el fin de lograr su plena integración social y/o educativa.

El objetivo general del presente escrito, es realizar una descripción y una revisión amplia sobre el tema del Síndrome de Down, haciendo referencia a sus características psicológicas y biológicas más relevantes, destacando aspectos relacionados a la etiología o determinación del problema, así como su intervención multidisciplinaria enfatizando el rol profesional que tiene el psicólogo dentro de la EE. Para el cumplimiento del objetivo planteado, el tema será tratado en 5 apartados, en donde se iniciará con aquellos documentos internacionales dentro de la EE, que fueron fundamentales tanto para hacer cambios relevantes dentro de las terminologías utilizadas, así como la búsqueda de la completa integración de las personas con algún tipo de NEE. Dada la importancia que tiene el SD como una discapacidad de índole cromosómico, en el segundo apartado se abordarán temas relacionados con la citogenética, conociendo cómo es que se producen las trisomías, el mosaicismo y las translocaciones, aberraciones cromosómicas que son características del SD. Posteriormente se tratará el motivo fundamental de dicho proyecto, el Síndrome de Down. Tocando puntos históricos, definiciones, la etiología primordial y su prevalencia, así como las características físicas, psicológicas y las condiciones médicas que presentan las personas con SD. Un cuarto apartado considerará las diferentes técnicas de diagnóstico que se han utilizado para prevenir dicho síndrome. Finalizando con el objetivo principal de la EE, que es la evaluación, intervención, rehabilitación e integración, aspectos primordiales que ofrecen una respuesta educativa oportuna, eficaz y ajustada a las necesidades de estas

personas.

# 1 ACONTECIMIENTOS IMPORTANTES DENTRO DE LA EDUCACIÓN ESPECIAL.

Desde los orígenes de la humanidad hay personas que han sido diferentes, ya sea por problemas físicos, intelectuales y/o emocionales. Las relaciones y prácticas que ha tenido la sociedad en torno a estas personas, han sido generalmente negativas, generando una serie de creencias, mitos y tabúes alrededor de ellas considerándolas como castigo divino, brujería o cuestiones demoniacas (Mínguez, 2004). La ignorancia y el desconocimiento de la sociedad hacia estas personas, antiguamente se resolvía con la eliminación física, esconder a las personas dentro de las comunidades, abandonos en instituciones religiosas, asilos o instituciones especializadas, apartándolos de la sociedad. Este tipo de concepciones son influenciadas y construidas socialmente, debido a que existen marcados estereotipos, de los cuales se arraigan creencias considerando que, lo que es diferente o no corresponde a las características “normales” según la sociedad, es criticado, señalado e incluso visto negativamente, además de ser considerados inútiles y que no se pueden valer por sí mismos, fomentando su sobreprotección y/o abandono privándolos de su desarrollo e integración social.

A consecuencia de esto, han surgido términos que se han utilizado para referirse a las personas que padecen algún tipo de discapacidad, como “*invalides, incapacidad, deficiencia, minusvalidez, limitación, retraso mental*”, entre otros, las cuales son etiquetas discriminatorias y ofensivas para ellos. Dado a los múltiples términos y concepciones erróneas que se han formado, a través de medidas, documentos, declaraciones e informes de índole internacional o nacional, se busca resaltar y favorecer sus derechos así como su completa y plena integración en todos los ámbitos. Mediante este tipo de documentos, se pretende eliminar la clasificación de minusvalías y lograr un mutuo acuerdo, al utilizar términos que no sean insultantes ni humillantes. Es por ello que, a través del informe Warnock se propone que se utilice el concepto de Necesidades Educativas Especiales (NEE) para referirse a las personas ya sea niños, jóvenes o adultos que en algún momento de su vida, requieran algún tipo de Educación Especial (EE), independientemente de las características que tenga, el tener acceso a una escuela ordinaria, además de su completa y plena integración tanto educativa como social (Warnock, 1978).

El surgimiento de estos conceptos significó un parteaguas en la EE, debido a que se ofrece una educación especializada, programas adecuados de acuerdo al tipo de necesidades individuales que tienen las personas con algún tipo de NEE.

## **1.1 Informe Warnock, 1978**

En Septiembre de 1974 en Gales, el Comité de Educación se reunió para elaborar un documento, tomando como base la Ley de Educación de 1970, en donde se menciona que todos los niños, independientemente de la gravedad que tengan, deben estar incluidos dentro de la EE y que la educación debe ser equitativa e igualitaria para todos. Es por ese motivo que en 1978 se presenta el Informe Warnock, nombrado así en honor a quien preside el Comité Mary Warnock, cuyo objetivo de dicho documento fue:

*"Analizar la prestación educativa en favor de niños y jóvenes con deficiencias físicas y mentales, considerando los aspectos médicos de sus necesidades y los medios conducentes a su preparación, para entrar en el mundo del trabajo; estimar el uso más eficaz de los recursos para tales fines; y efectuar recomendaciones" (Warnock, 1978, p. 45)*

Uno de los puntos más importantes que retoma este documento es el tema de la educación, refiriéndose a que la persona que presente algún tipo de discapacidad tiene derecho de recibir una educación igualitaria, así como aumentar el conocimiento del mundo que lo rodea, proporcionándole todas las posibilidades y responsabilidades para que en un futuro pueda ser totalmente independiente y autosuficiente. Además se propone que se anule todo tipo de clasificación y etiquetas despectivas que generalmente son negativas, asimismo que se eliminen los grupos de deficientes y no deficientes, teniendo en cuenta que la diferencia que existe entre estos, es que los deficientes reciben educación especial y por el contrario los restantes simplemente educación. Es por ello que el Comité plantea que la Educación Especial consista en:

*"la satisfacción de las necesidades especiales de un niño con objeto de acercarse, en lo posible, al logro de los fines de la educación" (Warnock, 1978, p. 46)*

La Educación Especial debe prestar ya sea permanente o temporalmente, la ayuda junto con los medios adecuados con los cambios o adaptaciones que sean necesarios que se adecuen a las necesidades individuales que cada uno de ellos posee. El Comité reconoce la

necesidad de tener términos que describan adecuadamente las necesidades, por lo que propone “dificultad de aprendizaje”, del cual se puede especificar si son leves, moderadas o severas (Sánchez & Torres, 1999). Además también se plantean y se exponen otros puntos fundamentales como:

- La educación debe ser igual para todos sin importar sus características.
- No utilizar ningún tipo de categorías y etiquetas ofensivas y utilizar los términos Necesidades Educativas Especiales o Dificultad de Aprendizaje.
- Todos los niños tienen derecho a la educación.
- Cuando se detecte algún tipo de deficiencia se debe de intervenir inmediatamente.
- Si se requiere, se debe brindar un trabajo multidisciplinario de acuerdo a las necesidades individuales.
- No solo se debe educar a la persona con algún tipo de necesidad, sino también a padres, maestros y/o personas que estén en contacto directo con él.
- Aumentar el número de escuelas maternas para todos los niños, pero aquellos que presenten alguna deficiencia podrán iniciar su educación a la par con niños de su misma edad.
- Elaborar un perfil a detalle de la persona que necesite o requiera algún tipo de Educación Especial, así como evaluar las necesidades de cada alumno mientras se encuentre en la etapa escolar, examinando las diferentes posibilidades de su intervención, con el apoyo de todos los profesionales.

Este informe es uno de los más importantes dentro de la Educación Especial, debido a que incita a las diferentes naciones, a hacer frente a las necesidades de las personas con discapacidad, además de promover el significado de “normalización”, en donde no se intenta convertir a este tipo de personas en “normales”, si no aceptarlos como son, reconociendo que poseen los mismos derechos, ofreciendo servicios de calidad para desarrollar al máximo sus posibilidades, para así poder integrarse y tener acceso a una escuela ordinaria. (Sánchez & Torres, 1999; López, 1998; Warnock, 1987).

En la década de los 80's la Organización Mundial de la Salud (OMS) presentó la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDDM), cuyo propósito era definir un concepto de discapacidad que se utilizara a nivel mundial, estableciendo así tres niveles diferentes. La OMS establece que:

*“Una **deficiencia** es cualquier pérdida o anormalidad de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica. Las deficiencias representan trastornos de carácter orgánico. Se caracteriza por déficit, pérdidas o anomalías que pueden ser permanentes o temporales y representa la exteriorización de un estado patológico que puede afectar a cualquier miembro, órgano, tejido o estructura del cuerpo, incluidos los sistemas de la función mental” (OMS, 1980, p.14).*

La discapacidad es:

*“Toda restricción o ausencia, debida a una deficiencia de la capacidad de realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera normal para un ser humano, mientras que la deficiencia es cualquier pérdida o anormalidad de una estructura o función psicológica o anatómica, representando trastornos de carácter orgánico, caracterizadas por déficits, pérdidas o anomalías que pueden ser permanentes o y que representan un estado patológico que puede afectar cualquier miembro, órgano, tejido o estructura del cuerpo incluida la función mental. La discapacidad se caracteriza por excesos o defectos en relación con la conducta o actividad que, normalmente, se espera y pueden ser temporales o permanentes, reversibles o irreversibles, progresivos o regresivos. Lo normal es que sea consecuencia directa de una deficiencia pero también puede ser respuesta, sobre todo de carácter psicológico, del sujeto a una deficiencia física, sensorial o de otro tipo” (OMS, 1980, p.14).*

La minusvalía se define como:

*“Una situación desventajosa para un individuo determinado, consecuencia de una deficiencia o discapacidad, que limita o impide el desempeño de un rol que es normal (en función de su edad, sexo y factores sociales y culturales). La minusvalía guarda relación con el valor que se atribuye a la situación o experiencia de un individuo cuando se aparta de la norma. Se caracteriza por la discordancia entre el nivel de rendimiento del individuo y las expectativas del mismo o del grupo al que pertenece. Así la minusvalía representa la socialización de la deficiencia, y en cuanto tal, refleja las consecuencias de orden cultural, social, económico y ambiental, que se derivan para el sujeto de la presencia de la deficiencia y la discapacidad” (OMS, 1980, p.14).*

La OMS no sólo tomó en cuenta a las enfermedades, sino también las consecuencias que éstas traían en la vida de las personas, el diagnóstico se debe establecer de acuerdo al origen de la deficiencia, tomando en cuenta las posibles consecuencias que ésta puede traer ya que se puede derivar en una minusvalía, pero se han dado ocasiones en que las deficiencias no

causan ningún tipo de discapacidad pero si una minusvalía, las cuales pueden generar problemas en la relación que se tiene con los demás creando una serie de desventajas. La incorrecta utilización de ciertos términos, ha provocado que sea necesario cambiar, transformar y crear nuevos conceptos que describan adecuadamente a las personas que padecen algún tipo de NEE (Cáceres, 2004). Conscientes de que la educación es para todos, en la década de los 90's surgió una declaración en donde hace referencia que se deben cubrir las necesidades básicas de aprendizaje, además de que impulsó erradicar el analfabetismo en adultos

## **1.2 Declaración Mundial sobre Educación para Todos, 1990**

La conferencia Mundial sobre Educación para Todos se aprobó en Marzo de 1990 en Jomtien, Tailandia, en donde se reunieron 1500 participantes de 155 Estados junto con funcionarios y especialistas en educación, que participaron representando a 20 organismos intergubernamentales y 150 no gubernamentales. En esta conferencia se propone mejorar la calidad de la educación básica (primaria) proporcionando los medios eficaces y económicos para satisfacer las necesidades básicas de aprendizaje de grupos desatendidos (UNESCO, 1994). Conscientes de que una educación básica es primordial para el desarrollo de las personas, la declaración propone que:

- Todas las personas incluyendo niños jóvenes y adultos, deben disfrutar las oportunidades educativas para así cumplir sus necesidades básicas como lectura, escritura, expresión oral, cálculo, solución de problemas así como valores y actitudes, permitiendo desarrollarse plenamente mejorando su calidad de vida.
- Transmitir y enriquecer la cultura y los valores, así como proteger el medio ambiente.
- Se debe tener un nivel de aprendizaje estable garantizándose que éste sea de calidad, eliminando cualquier tipo de obstáculo y estereotipos en cuanto a la diferencia de sexos.
- La educación básica (educación primaria), se debe centrar en adquirir un aprendizaje efectivo y al finalizar se debe tener un certificado.
- El aprendizaje inicia desde el nacimiento, siendo la familia la primera impulsora de conocimientos fuera de la educación primaria.
- Se debe proporcionar un programa de alfabetización a quien lo necesite, debido a que la lectura y la escritura son fundamentales para adquirir nuevas capacidades.

El objetivo primordial se enfoca en *“satisfacer las necesidades básicas de aprendizaje de todos los niños, jóvenes y adultos”* (UNESCO, 1994, p.19). Esta declaración introduce un punto importante, que se implemente una educación básica no solo en niños y jóvenes, sino también que se imparta en adultos a través de programas destinados a eliminar el analfabetismo, ya que la lectura y escritura es fundamental para poder adquirir niveles más elevados de conocimiento. A partir de esto otro documento de índole internacional, que también ha sido clave dentro de la educación de las personas con necesidades educativas especiales, es la Declaración de Salamanca en donde se pretende que los gobiernos, organizaciones y/o instituciones implementen *“escuelas para todos” esto es, instituciones que incluyan a todo el mundo, respalden el aprendizaje y respondan a las necesidades de cada cual”* (Salamanca, 1994, p.3).

### **1.3 Declaración de Salamanca, 1994**

Delegados de la conferencia mundial sobre Necesidades Educativas Especiales, representando a 92 gobiernos y 25 organizaciones internacionales, reunidos del 1-10 de junio de 1994 en Salamanca España, se llevó a cabo la Conferencia Mundial sobre Necesidades Educativas Especiales, propiciada por la UNESCO y organizada por el gobierno español. La inclusión debe ser primordial a través de escuelas regulares, las cuales deben aceptar a todos los niños independientemente de sus condiciones físicas intelectuales, sociales, emocionales, lingüísticas entre otras, reafirmando un compromiso con la educación reconociendo la necesidad y urgencia de proveer servicios educativos para todos. Algunos de los puntos importantes dentro de la declaración son:

- Los niños de ambos sexos tiene derecho a la educación.
- Cada niño tiene características, intereses, capacidades y necesidades de aprendizajes propios y distintos.
- Las personas con necesidades educativas especiales deben tener acceso a escuelas ordinarias que sean capaces de satisfacer sus necesidades.
- Las escuelas ordinarias con una orientación integradora representan un medio eficaz para combatir actitudes discriminatorias y lograr una educación para todos.
- Adoptar como ley o como política el principio de educación integrada.
- La creación de mecanismos tanto participativos, planificatorios, de supervisión y evaluación de la enseñanza de niños y adultos con Necesidades Educativas Especiales.

- Fomentar la participación de padres y organizaciones de personas con alguna discapacidad.
- Invertir un mayor esfuerzo e identificar precozmente las estrategias de intervención.
- Defender la escolarización e integración, además de apoyar los programas de enseñanza que faciliten la educación de los alumnos (as) con NEE.
- En este marco de acción, el término NEE, se refiere a todos los niños y jóvenes cuyas necesidades se derivan de su capacidad o sus dificultades de aprendizaje.
- Dar por sentado que todas las diferencias son normales y que el aprendizaje debe adaptarse al proceso educativo (Declaración de Salamanca, 1994).

Desde el Informe Warnock en 1978, esta declaración dio un respaldo importante al concepto de “Necesidades Educativas Especiales”, ya se había desarrollado como una alternativa al uso de las etiquetas (deficientes, disminuidos, retrasados, etc.), siendo éstas consideradas como perjudiciales a quien las recibe. La declaración hace hincapié en que cualquier alumno puede experimentar dificultades para aprender en cualquier momento de la etapa escolar, siendo un hecho normal y frecuente que no se debe mal interpretar indicando que hay algo mal en el alumno.

Años más tarde, la 54ª asamblea de la OMS en 2001, revisa su clasificación de discapacidad que realizó en 1980, y aprueba una nueva *versión* “*Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud*” (CIF), surge debido a la necesidad de reconciliar los procedimientos de diagnóstico a las realidades actuales. Los elementos de la discapacidad son los componentes del cuerpo cubriendo funciones y estructuras del mismo, que va desde la perspectiva individual hasta lo social, además está formado por factores ambientales que tienen un impacto en los componentes de la discapacidad, teniendo en cuenta factores personales debido a la sociedad y cultura en la que se encuentra envuelta la persona.

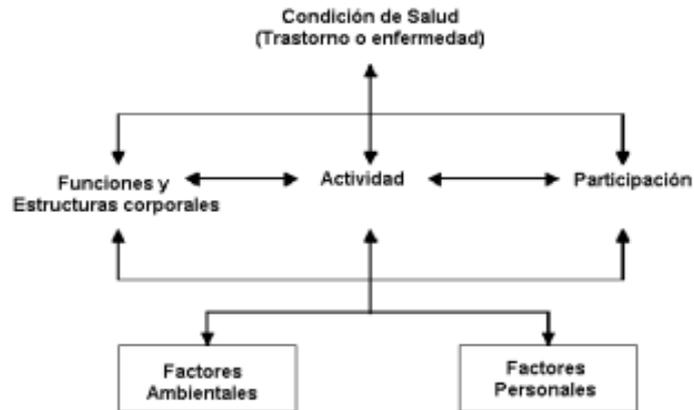


Fig. 1. Interacciones entre componentes que propone la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud (CIF) (Cáceres, 2004).

El propósito de estas clasificaciones es establecer una categorización objetiva que consiguiera describir perfectamente a la salud y a sus respectivos estados teniendo en cuenta sus componentes y lo que se relacione con ella, como lo es la educación, trabajo entre otros. Es a través de dichos informes, conferencias y declaraciones que la Educación Especial busca favorecer el acceso, integración y una educación igualitaria y de calidad a niños, niñas, jóvenes y adultos que presenten o requieran algún tipo de educación especial, que les permita desarrollar sus habilidades para así poder integrarse educativa, social y laboralmente en un futuro. A partir de todos los tipos de informes, se ha luchado por que las personas que requieren algún tipo de educación especial, sean tratadas como iguales y erradicar todo tipo de etiquetas sociales que perjudican a estas personas.

Decir que alguien requiere ser identificado como NEE, es porque presenta algún tipo de problema en alguna área del desarrollo como puede ser en su autonomía, cognición, lenguaje, interacción social, motricidad y/o algún tipo de retardo mental como el Síndrome de Down. Gómez, Rivera, Morales, y Briceño, (2011), mencionan que el SD es una forma de retardo mental frecuente que se origina por diferentes alteraciones cromosómicas y para entender dichas alteraciones, es necesario conocer cómo se compone y se desarrollan los cromosomas así como los diferentes procesos celulares que pueden desarrollar u ocasionar este tipo de aberraciones.

## 2 CITOGENÉTICA

La historia del Síndrome de Down tiene una relación demasiado estrecha con la genética, en 1866 cuando Langdon Down lo identificó pero no fue hasta que Jérôme Lejeune descubre que la causa principal del SD es un cromosoma extra en el par 21 y que también se pueden derivar otros tipos de alteraciones como lo es el mosaicismo y la translocación. Era imposible elaborar una hipótesis productiva y racional del Síndrome de Down sin disponer de los datos biológicos (Basile, 2008). Es por ello que gracias a los avances de la citogenética se han proporcionado nuevas herramientas para comprender las diferentes fisiopatologías que pueden dar origen a distintas enfermedades. La citogenética es una rama de la genética en donde su principal objetivo es el estudio de la estructura física de los cromosomas, así como la relación de ciertas patologías genéticas. Para detectar estas patologías, se realizan ciertos estudios y procedimientos que permiten detectar ciertas anomalías cromosómicas de las cuales se hablarán posteriormente. Para poder comprender las anomalías, primero debemos conocer qué son y cómo se desarrollan las partes de un cromosoma.

Krebs, Goldstein y Kilpatrick (2012), definen al cromosoma como una unidad separada que contiene muchos genes, formados por moléculas muy largas de ADN dobles (molécula portadora de la información genética) y de proteínas, que sólo son visibles durante la división celular. Cada uno de ellos, contienen un único ADN muy largo que esta doblado y corre continuamente a través del cromosoma. El ADN se asocia con proteínas lo que constituye la cromatina (complejo formado por ADN y proteínas histonas que conforman a los cromosomas). La cromatina puede darse en dos formas: eucromatina<sup>1</sup> (o cromatina verdadera) y heterocromatina<sup>2</sup> (se replica pero no se transcribe ni se traduce). Ésta se encuentra en las células en dos formas: constitutiva siempre se encuentra condensada y alrededor del centrómero y facultativa que contiene genes activos ya sea que se condensen o se activen en respuesta a condiciones fisiológicas durante el desarrollo humano (Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009). La eucromatina establece la parte sustancial del material cromosómico y ahí tiene lugar la mayor parte de la transcripción. Las proteínas que abundan en la cromatina son las histonas<sup>3</sup> (H1, H2A, H2B, H3 Y H4). El nucleosoma constituye el primer nivel de compactación de la cromatina dentro del núcleo, la histona H1 se une al

---

<sup>1</sup> Eucromatina: corresponde a cromatina desespiralizada y por tanto transcripcionalmente activa.

<sup>2</sup> Heterocromatina: Sería la cromatina intensamente espiralizada o condensada y transcripcionalmente inactiva.

<sup>3</sup> Histonas: Proteínas básicas, ricas en arginina y lisina, que juegan un papel estructural en la conformación de la cromatina.

ADN, se cree que la H1 es la responsable de contribuir a la formación más elevada de compactación del genoma. El nucleosoma se conforma por octámeros de histonas, el ADN se enrolla alrededor de un cuerpo centrado formado por histonas, éstas se distribuyen en el octámero como una súper hélice espiral de proteínas. Un segundo paso es el enrollamiento de la fibra de  $10\text{nm}^4$  (Ordenamiento lineal de los nucleosomas, generado por el desenrollamiento de la estructura natural de la cromatina) para poder formar una estructura helicoidal que determina la fibra de un aproximado  $30\text{nm}$ , la cual se le denomina Solenoide, en donde éste está formado por seis unidades nucleosómicas que interactúan entre sí girando hacia la izquierda y formando estructuras más condensadas. Poco a poco el cromosoma va formándose y gracias a las proteínas no histonas se va formando el supraempaquetamiento, esto es conocido como Scaffold. Éste forma un esqueleto de proteínas que es responsable de darle la estructura básica al cromosoma, logrando finalmente el empaquetamiento del ADN conformando así un cromosoma metafásico (Caravaca, 2004).

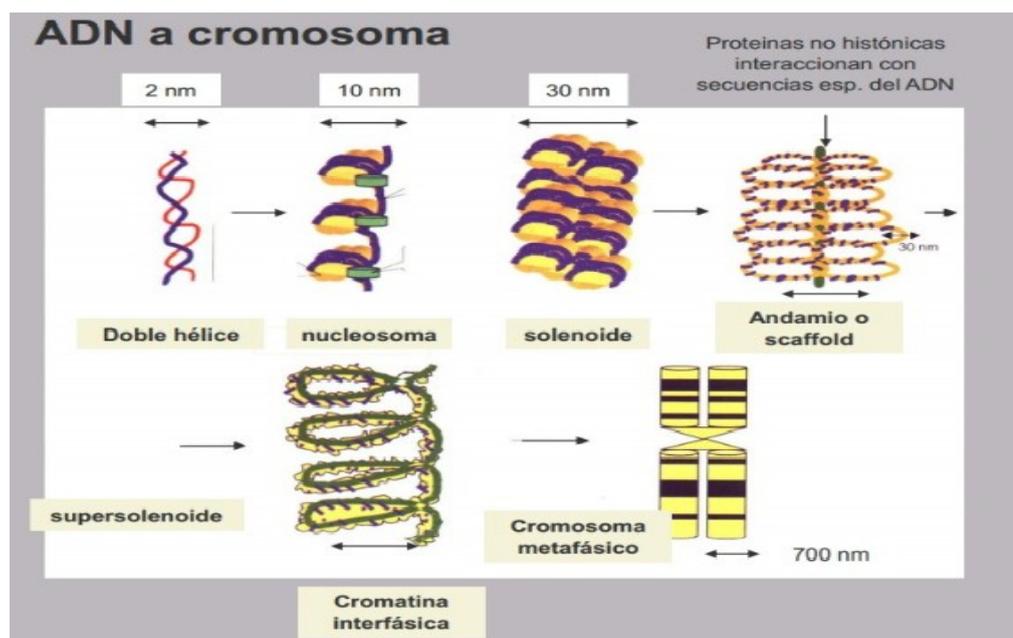


Fig. 2. Muestra como a partir de la doble hélice del ADN y los diferentes procedimientos se obtiene un cromosoma.

Como ya se había mencionado anteriormente, un cromosoma contiene muchos genes que están formados por largas cadenas de ADN. Dichos cromosomas poseen tres elementos esenciales: centrómero, telómeros y el origen de la replicación. El centrómero es donde se anclan los microtúbulos del huso, los filamentos son los responsables del movimiento de los cromosomas durante la división celular, el centrómero delimita los

<sup>4</sup>mn: nanómetros

brazos cromosómicos; los brazos cortos (p) y los brazos largos (q). Los Telómeros son los extremos (puntas) de los cromosomas lineales, su función es estabilizar los extremos de los cromosomas. Y los orígenes de la replicación son en donde inicia la síntesis del ADN. Cuando se preparan para la división celular, los cromosomas se replican; estas copias idénticas se denominan cromátidas hermanas y están unidas por el centrómero, estas se obtienen por medio de la metafase y son cromosomas hijos que se obtienen a través de la replicación (Pierce, 2011).

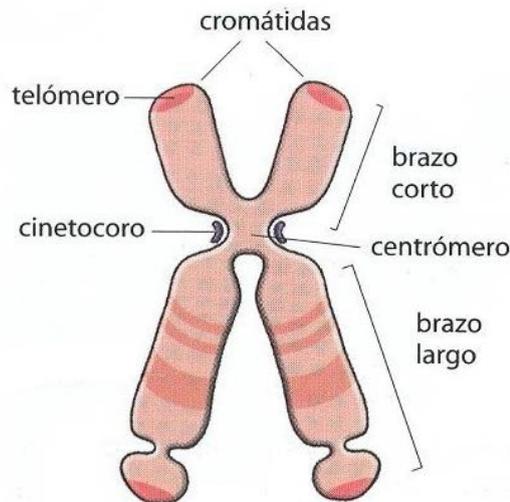


Fig. 3. Partes del cromosoma.

Los cromosomas presentes en los humanos tienen una estructura, forma y tamaño y un número determinado. Cada persona contiene 23 pares de cromosomas diferentes, además presentan una estructura y morfología definida. De acuerdo con la localización del centrómero, los cromosomas se clasifican en tres tipos: *Cromosomas metacéntricos*: si el centrómero se localiza en la parte media y los brazos son de tamaño similar. *Cromosomas submetacéntrico*: el centrómero está más cerca de uno de los extremos, estableciéndose que un brazo corto (p) y un brazo largo (q) además brazos de tamaño diferente. *Cromosomas acrocéntricos*: si el centrómero está muy próximo a uno de los extremos siendo los brazos cortos muy reducidos, estos presentan brazos muy pequeños. (Jiménez & Merchant, 2003; Luque & Herráez, 2006).

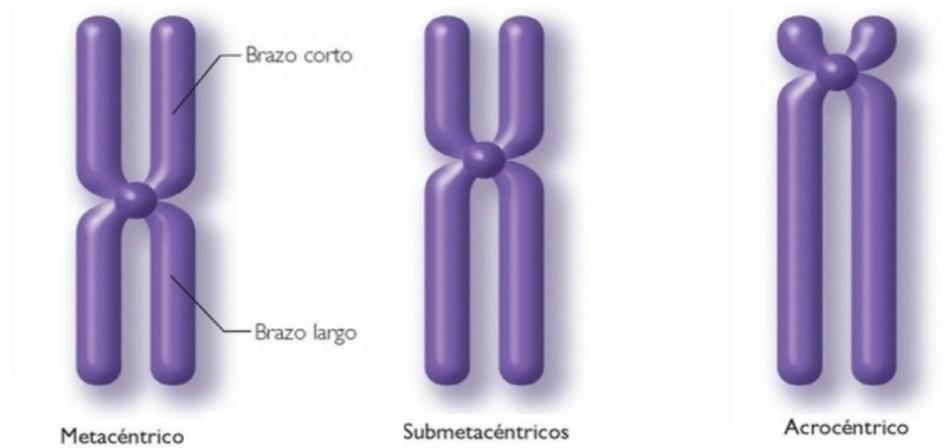


Fig. 4. Tipos de cromosomas en función de la longitud de los brazos y localización del centrómero.

Para su mejor estudio los cromosomas se analizan durante la profase o durante la metafase, para ello es necesario el cariotipo. El cariotipo es el ordenamiento de los cromosomas de acuerdo al tamaño y localización que tiene el centrómero. Estos se ordenan en 7 grupos: Grupo A: los cromosomas más grandes del cariotipo incluyen los pares 1,2 y 3; el 1 y 3 son metacéntricos, mientras que el 2 es submetacéntrico. Grupo B: pares 4 y 5 son submetacéntricos y de morfología similar. Grupo C: los pares 13,14 y 15 los cuales son acrocéntricos y presentan brazos cortos. Grupo E: pares 16, 17 y 18 son submetacéntricos pero el 16 tiene un centrómero próximo a la parte media y tiene una constricción secundaria en el brazo corto. Grupo F: pares 19 y 20 con apariencia metacéntrica y brazos pequeños. Grupo G: pares 21 y 22 estos son los más pequeños del cariotipo y acrocéntricos.

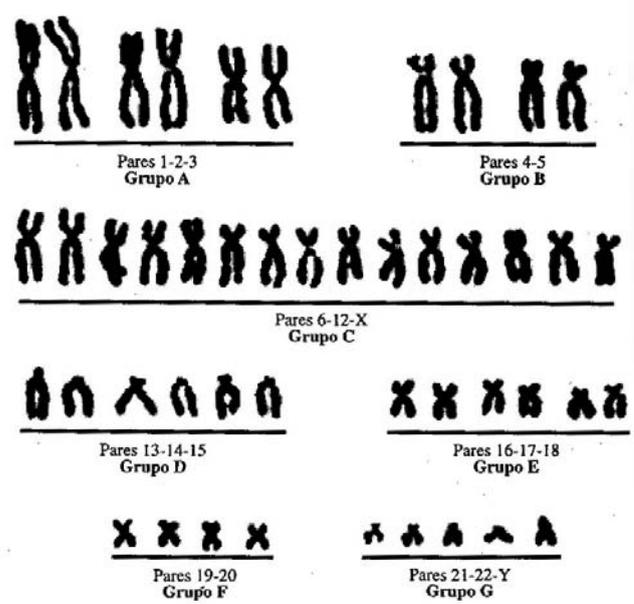


Fig. 5. Agrupación de los cromosomas para la obtención del cariotipo

Determinadas las regiones de los cromosomas, estos se pueden teñir a través de determinadas técnicas de coloración, para obtener segmentos claros y oscuros, o fluorescentes o no fluorescentes lo que forman las bandas. Estas bandas permiten identificar los cromosomas por patrones de bandeo, en donde se pueden identificar determinadas translocaciones mediante comparaciones con un conjunto de células diploides originales. Dichas bandas son estructuras grandes, cada una de ellas con  $10 \text{ pb}^5$  de DNA incluyendo millones de genes. Una localización está determinada por su posición de acuerdo al brazo del cromosoma, en el brazo largo (q) o corto (p) y después por la región del brazo, la subbanda (Krebs, Goldstein & Kilpatrick, 2012). Mediante la técnica de Giemsa se obtienen series de bandas G (aparecen estriaciones laterales que se usan para cariotipificar); pero si a los cromosomas se les somete a una solución alcalina caliente antes de la tinción con el reactivo de Giemsa produce bandas R, patrón aproximadamente inverso al patrón de bandas G. Si los cromosomas se tiñen con mostaza de quinacrina y se observan con luz UV revela bandas Q (Feduchi, Blasco, Romero & Yañez, 2011).

## 2.1 Ciclo Celular

El ciclo celular es básico para la reproducción de los organismos y su función principal es originar nuevas células además de que el proceso se realice de forma debida y regulada en ciertos puntos clave denominados puntos de control. A través de este ciclo, células progenitoras producen dos células hijas en donde se transmiten a determinadas instrucciones genéticas. Esto se realiza de forma cíclica e infinidad de veces a lo largo del periodo de vida del organismo, denominándose así Ciclo celular.

El ciclo celular se conforma de dos fases principales: *interfase* en donde la célula crece y se prepara para dividirse y la *Fase M* (fase mitótica) aquí la célula entra en un proceso de división (mitosis).

*Interfase*: es un intervalo entre dos divisiones, se replica el ADN de cada cromosoma, la célula crece y se sintetiza el ADN los cromosomas están desespiralizados y se pueden observar los nucléolos, células diploides tienen un contenido de material genético de  $2 (2_n 2_c)$ .

Durante esta fase existen determinados puntos de control para evitar que células dañadas y/o faltantes se expandan. Esta fase a su vez, se divide: 1)  $G_1$ , la célula crece y se

---

<sup>5</sup>pb: pares de bases

sintetizan las proteínas necesarias para la división celular. Aquí entra en función una etapa  $G_0$  o quiescente en donde las células entran en un periodo inactivo en donde no se dividen y conservan su tamaño, y pueden permanecer así un tiempo prolongado o indefinidamente o bien entrar de nuevo a la etapa  $G_1$  (Luque & Herráez, 2006). 2) Síntesis (S), (síntesis del ADN), el ADN se replica y cada cromosoma tiene dos cromátidas (dos moléculas de ADN), los cromosomas se replican y las cromátidas permanecen unidas al centrómero y la célula termina con un número  $2_n 4c$ . El periodo de la finalización de la replicación del ADN y el inicio de la división es la  $G_2$ . 3)  $G_2$ , las células se preparan para la separación de dos células hijas y se sintetizan las enzimas que intervienen en la división celular (Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009). Durante la interfase los cromosomas se encuentran en un estado relajado y los cromosomas individuales no se pueden observar por el microscopio, pero esta situación cambia radicalmente cuando la célula entra en la Fase M o Fase mitótica (Pierce, 2011).

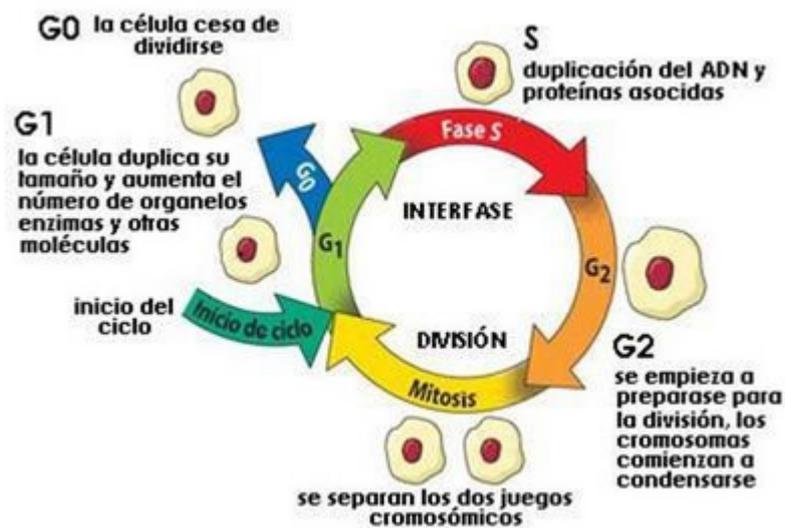


Fig. 6. Proceso de la división celular.

### 2.1.1 Mitosis

*“La mitosis es una división ecuacional, las dos células hijas que resultan del proceso son idénticas entre sí, como lo son la célula progenitora que les dio origen. Durante la meiosis no hay apareamiento de homólogos, ni intercambio genético, por lo cual se asume que este tipo de división celular es esencialmente conservativo” (Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009, p.12).*

*Mitosis*: las copias de los cromosomas celulares (cromátidas hermanas) se separan, la célula se divide y su función es realizar los movimientos necesarios para repartir equitativamente el material genético a través de una serie de fases llamadas: Profase, Prometafase, Metafase, Anafase y Telofase.

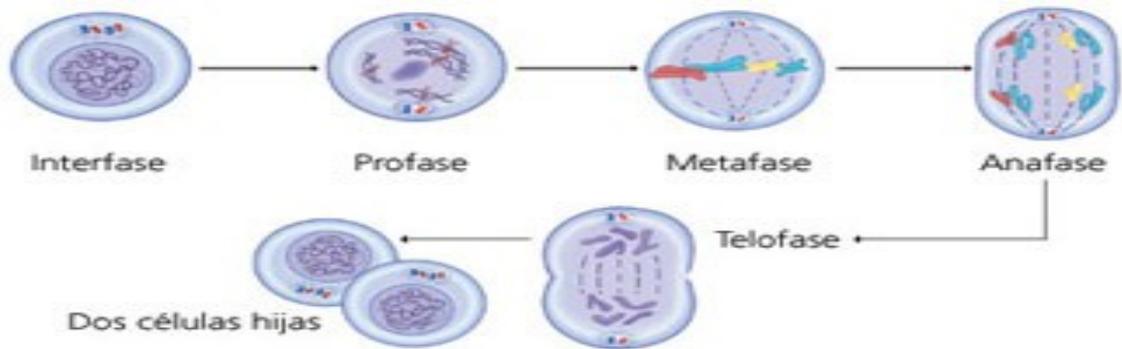


Fig. 7. Fases de la Mitosis

*Profase*: Cada una de las partes del cromosoma se llama cromátidas, puesto que cada una contiene ADN idéntico debido a la duplicación se denominan cromátidas hermanas con un número diploide de 46. Se forma el huso mitótico a partir de un par de centrosomas (Klug, Cummings & Spencer, 2006). Estos cromosomas ya replicados y condensados se encuentran envueltos en una envoltura nuclear y los dos pares de centriolos comienzan a dirigirse hacia polos opuestos. Una vez que ese encuentra ahí, los centriolos son los responsables de que los microtúbulos den lugar a una serie de fibras del huso que van de polo a polo dando lugar a un eje y a medida que los centriolos van de eje a eje los nucléolos y la membrana nuclear desaparecen al terminar esta fase.

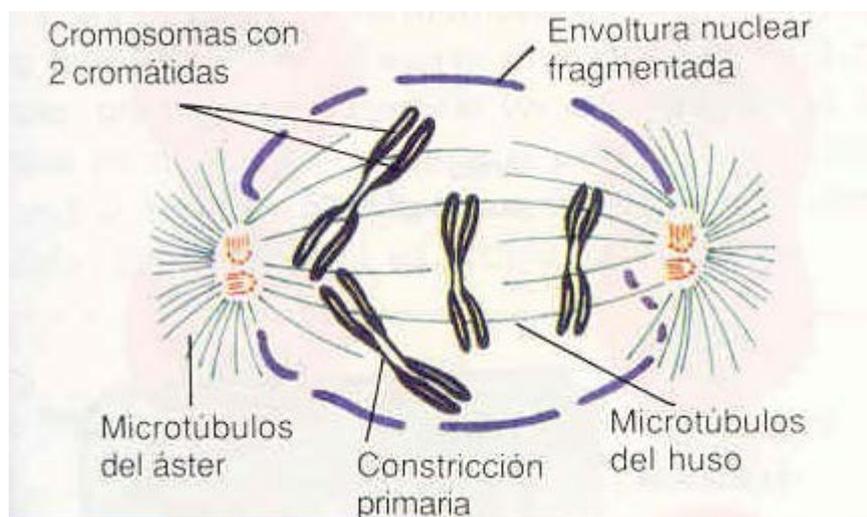


Fig. 8. Profase, primera fase de la mitosis

*Prometáfase:* los microtúbulos del huso ingresan en la región nuclear y algunos de ellos entran en contacto con los cromosomas, para cada cromosoma de un microtúbulo de uno de los centrosomas se ancla al cinetócoro de una de las cromátidas hermanas, por tanto cada cromosoma está unido al centrosoma. Los microtúbulos se alargan y se acortan de modo que empujan y tironean los cromosomas (Pierce, 2011).

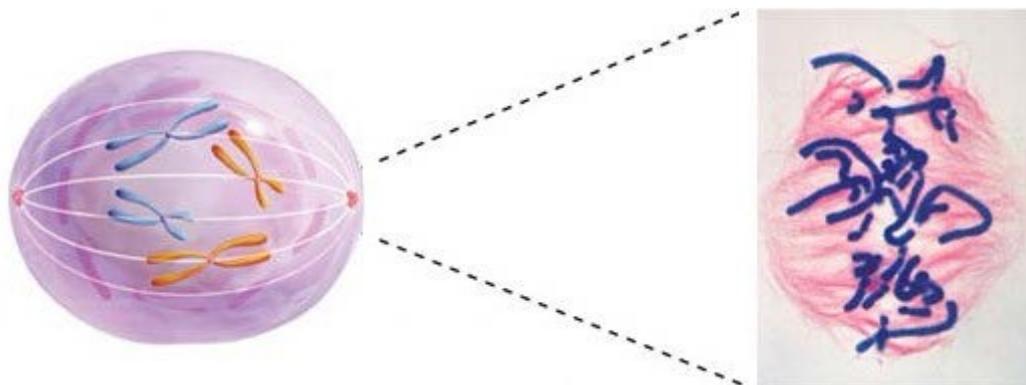


Fig. 9. Prometáfase

*Metafase:* inicia cuando aparece el huso acromático y los cromosomas se unen a través del centrómero a las fibras del huso; los cromosomas se ordenan en el plano ecuatorial o también denominado placa metafísica (Klug, Cummings & Spencer, 2006), se encuentra en el plano medio de la célula. El punto de control de ensamblaje del huso garantiza que cada cromosoma esté alineado sobre el plano ecuatorial y fijado a las fibras del huso en los polos opuestos.

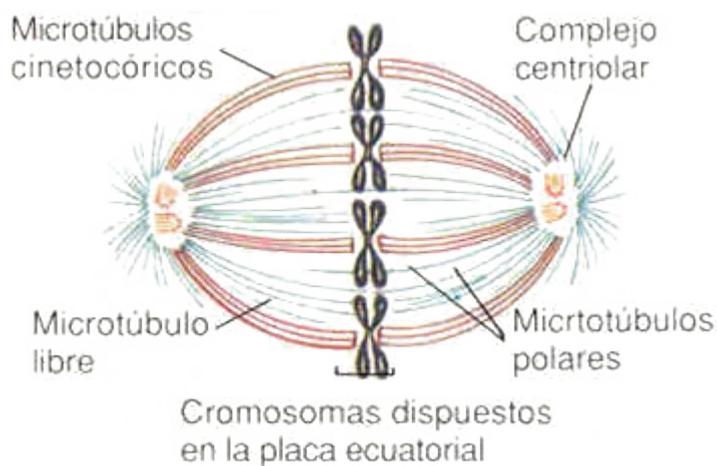


Fig. 10. Aparición del huso acromático y la unión de los cromosomas.

*Anafase:* las cromátidas hermanas de cada cromosoma se separan y migran a extremos opuestos de la célula, la región centromérica debe dividirse en dos

indicando que inicia la anafase. Cada cromosoma se llama “cromosoma hijo” y la separación de estos hacia los polos opuestos depende de las uniones de las fibras del huso y del centrómero, estos dirigen la separación a través de sus brazos cromosómicos. Al término de esta fase cada grupo tiene el mismo número de cromosomas y el mismo contenido genético.



Fig. 11. Separación de las cromátidas hermanas durante la anafase.

*Telofase:* inicia cuando los cromosomas llegan a los polos opuestos del huso, la membrana se acomoda alrededor de los juegos de cromosomas y aparecen los dos núcleos separados dentro de la célula; aparece el nucléolo y el huso acromático desaparece, los cromosomas inician a descondensarse hasta que no son visibles (Pierce, 2011; Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009).

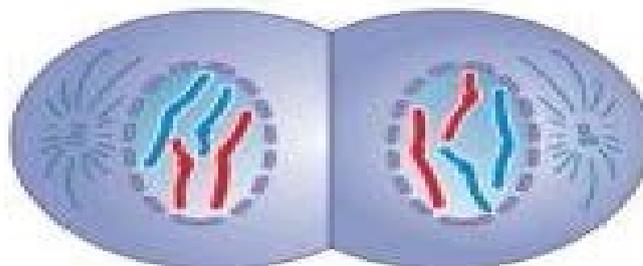


Fig. 12. En la Telofase los cromosomas llegan a los polos opuestos del huso

### 2.1.2 Meiosis

*“La meiosis es una división reduccional ya que el núcleo resultante contiene la mitad de los cromosomas y de los centrómeros que contenía la célula progenitora, en esta etapa se ha llevado a cabo el intercambio genético y por lo tanto los productos pueden diferir en cuanto al contenido genético” (Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009, p.14).*

Al igual que la mitosis, la meiosis se precede de un periodo de interfase, incluyendo fases como  $G_1$ ,  $S$  y  $G_2$ . La meiosis se conforma de dos diferentes fases Meiosis I y Meiosis II en donde en ambas existe una división celular, donde la primer división

ocurre al final de la Meiosis I (fase reductora debido a que los cromosomas por célula se reduce a la mitad); la segunda división ocurre al final de la Meiosis II, en ocasiones se le denomina división equilibrada (Pierce, 2011). La división meiótica forma parte de un proceso en donde se producen gametos o células sexuales haploides a partir de células germinales<sup>6</sup>, este proceso es conocido como gametogénesis, proceso que se abordará más adelante. En la meiosis I los gametos (oocito o espermatocito) primario, separan los 23 pares de cromosomas homólogos de manera que pasan 23 cromosomas diferentes a cada gametocito secundario debido a que cada par de ellos ha sufrido una disyunción<sup>7</sup> reduciendo así la mitad el número de los cromosomas, es por ello que se dice que es una fase reductora (Luque & Herráez, 2006).

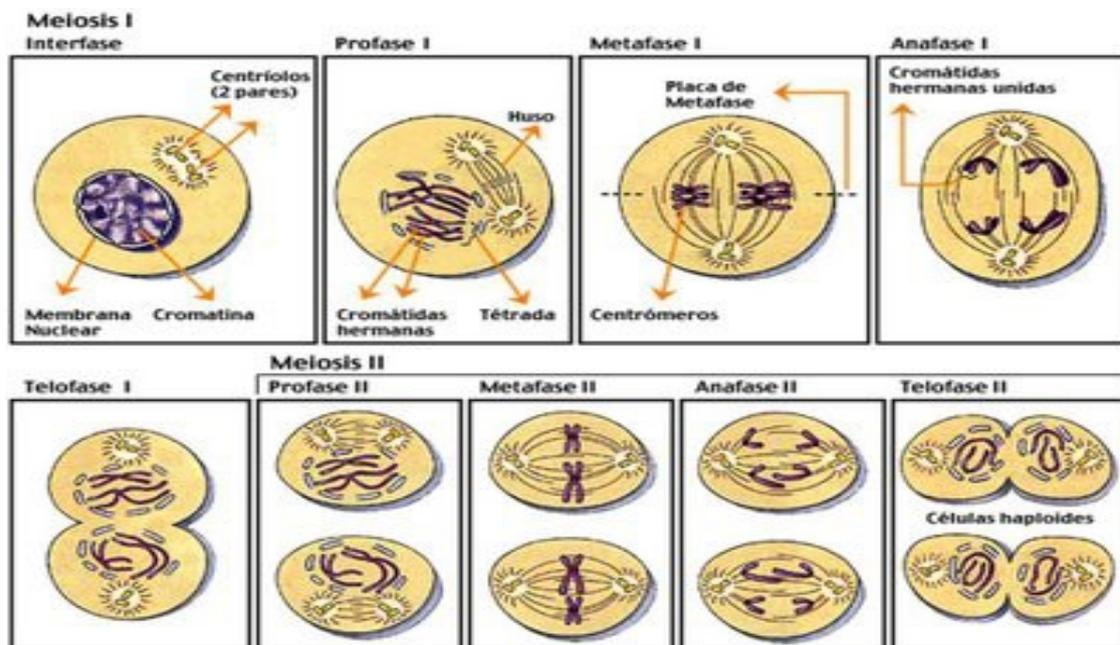


Fig. 13. Fases de la meiosis

De igual manera que la mitosis, la meiosis se divide en diferentes fases:

*Profase I:* esta fase de la meiosis se divide en: leptoteno, zigoteno, paquiteno, diploteno y diacinesis. *Leptoteno:* los cromosomas comienzan a hacerse visibles, comienza el proceso búsqueda de homólogos e inicia su apareamiento. *Zigoteno:* los cromosomas se acortan y se vuelven más gruesos, se alinean entre sí, se aparean y comienza la sinapsis, cada par de cromosomas obtenidos de la sinapsis están

<sup>6</sup>Células germinales: antecesores de los gametos (óvulos y espermatozoides) en los organismos que se reproducen sexualmente.

<sup>7</sup>Disyunción: Separación de los cromosomas en la anafase.

formados por 4 cromátides hermanas demostrando que los homólogos se han duplicado denominándose bivalente o tétrada. *Paquiteno*: es la parte más importante debido que en esta fase ocurre el intercambio de información genética o recombinación homóloga (crossing-over). *Diploteno*: los cromosomas de cada tétrada comienzan a separarse, pero aún quedan unidas a través de los quiasmas que fueron el resultado del intercambio físico de las cromátidas de los cromosomas. *Diacinesis*: los cromosomas se comienzan a separar, el nucléolo y la envoltura celular desaparecen, y se inicia la formación del huso acromático (Klug, Cummings & Spencer, 2006; Pierce, 2011; Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009).

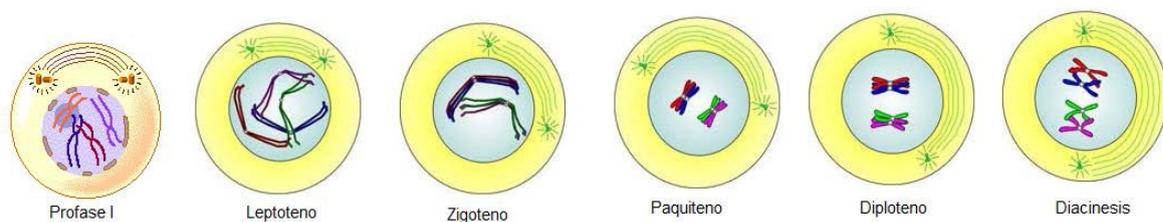


Fig. 14. Fases de la Profase I

*Metafase I*: los bivalentes se colocan para formar la placa ecuatorial, los centrómeros de los dos cromosomas homólogos están en los lados opuestos de la placa, las tétradas se alinean al azar. Uno de los microtúbulos de uno de los polos se une a un cromosoma de un par homólogo y un microtúbulo del otro polo se une al otro miembro del par.

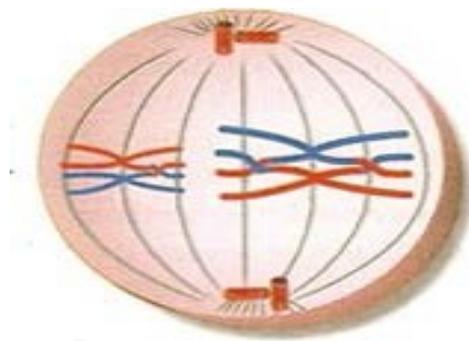


Fig. 15. En la Metafase I se forma la placa ecuatorial y los centrómeros de los cromosomas homólogos se encuentran en los lados opuestos de la placa.

*Anafase I*: se identifica por la separación de los cromosomas homólogos, estos son atraídos hacia polos opuestos. Ocasionalmente durante la meiosis se pueden producir errores si no se consigue dicha separación, la no disyunción puede describir perfectamente tal falla.



Fig. 16. Separación de cromosomas homólogos y se dirigen a los polos opuestos.

*Telofase I:* los cromosomas llegan a los extremos opuestos del huso, cada cromosoma se denomina mónada y el citoplasma se divide (Pierce, 2011). Arnaiz, Sortibrán & Téllez (2009), denomina a la meiosis II división ecuacional implicando la división de los centrómeros.

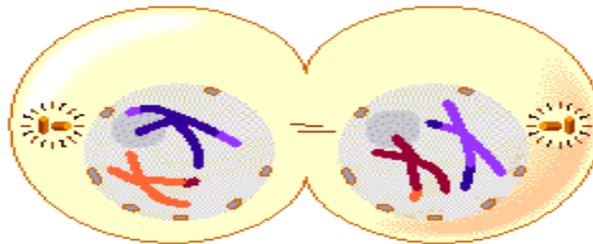


Fig. 17. Telofase I

El periodo que comprende entre meiosis I y meiosis II es la intercinesis, en donde la membrana nuclear se forma de nuevo alrededor de los cromosomas agrupados en cada polo. Las fases que caracterizan la meiosis II son:

*Profase II:* los cromosomas se vuelven a condensar, el huso se vuelve a formar y la envoltura nuclear se rompe, el par de cromosomas están unidos por un centrómero común.



Fig. 18. Condensación de los cromosomas y formación del huso

*Metafase II:* los cromosomas individuales se alinean sobre el plano ecuatorial de la metafase.

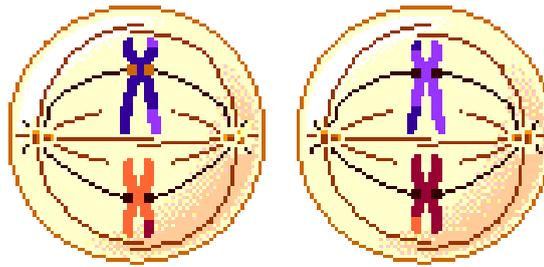


Fig. 19. Alineación de los cromosomas individuales en la Metafase II

*Anafase II:* los cinetocoros de las cromátidas hermanas se separan y son atraídas a los polos opuestos.

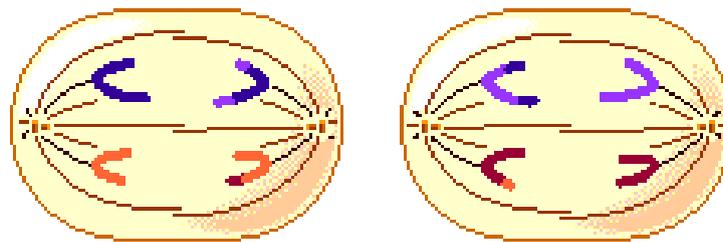


Fig. 20. Los cinetocoros se separan de las cromátidas hermanas en la Anafase II.

*Telofase II:* los cromosomas alcanzan los polos del huso, se forma la envoltura nuclear a su alrededor y el citoplasma se divide.



Fig. 21. En Telofase II el citoplasma se divide.

## 2.2 Diferencias entre mitosis y meiosis y su importancia

Como ya se mencionó anteriormente la meiosis I es un proceso reduccional y en la mitosis la célula se divide y duplica su material genético para formar así dos células hijas con material idéntico. La mitosis sólo produce una sola división celular generando dos células hijas, por el contrario en la meiosis se realizan dos divisiones teniendo como resultado cuatro células. En células diploides el apareamiento de los homólogos sólo ocurre en la meiosis. En

la meiosis los cromosomas se reducen a la mitad en la anafase I obteniendo la separación de los cromosomas homólogos. Mientras que en la mitosis no se reducen los cromosomas. Otra de las diferencias es que las cromátides hermanas en la anafase de la mitosis se separan y los cromosomas se mueven a los polos opuestos del huso que se formó de una sola cromátide.

Desde una perspectiva biológica, la mitosis y la meiosis son extremadamente importantes, debido a que garantizan un número constante de cromosomas en la célula. Cuando ocurre el proceso de fertilización, un espermatozoide (gameto masculino) penetra en el óvulo (gameto femenino), cada uno de estos gametos trae 23 cromosomas y la célula que resulte de esta unión, tendrá un total de 46 cromosomas. Esta célula se denomina cigoto o huevo, dará origen a un nuevo ser humano. De estos cromosomas 23 son aportados por el padre y 23 por la madre. De los 23 pares 22 son comunes entre hombres y mujeres llamándose *autosomas*, el par que resta se denomina *gonosomas o cromosomas sexuales*; los óvulos siempre tendrán 22 autosomas X y un cromosoma X (XX); por lo tanto en el hombre los espermatozoides llevan todos 22 autosomas, pero la mitad de ellos tendrá un cromosoma X y la otra mitad un cromosoma Y (XY) (Jiménez & Merchant, 2003).

Una importancia médica sobre este tipo de procesos está basada en los errores en la división celular, lo que puede provocar un número anómalo teniendo una cantidad de mayor o menor en el número de cromosomas. La no disyunción meiótica, especialmente en la fertilización, se completa la meiosis y en algunos de los casos se puede producir una distribución defectuosa de los cromosomas (no disyunción) tanto en la meiosis I como en la II (Passarge, 2004; Jiménez & Merchant, Nussbaum, 2008). La no disyunción suele ser el responsable de una proporción diferente de cromosomas, generando distintas anomalías cromosómicas.

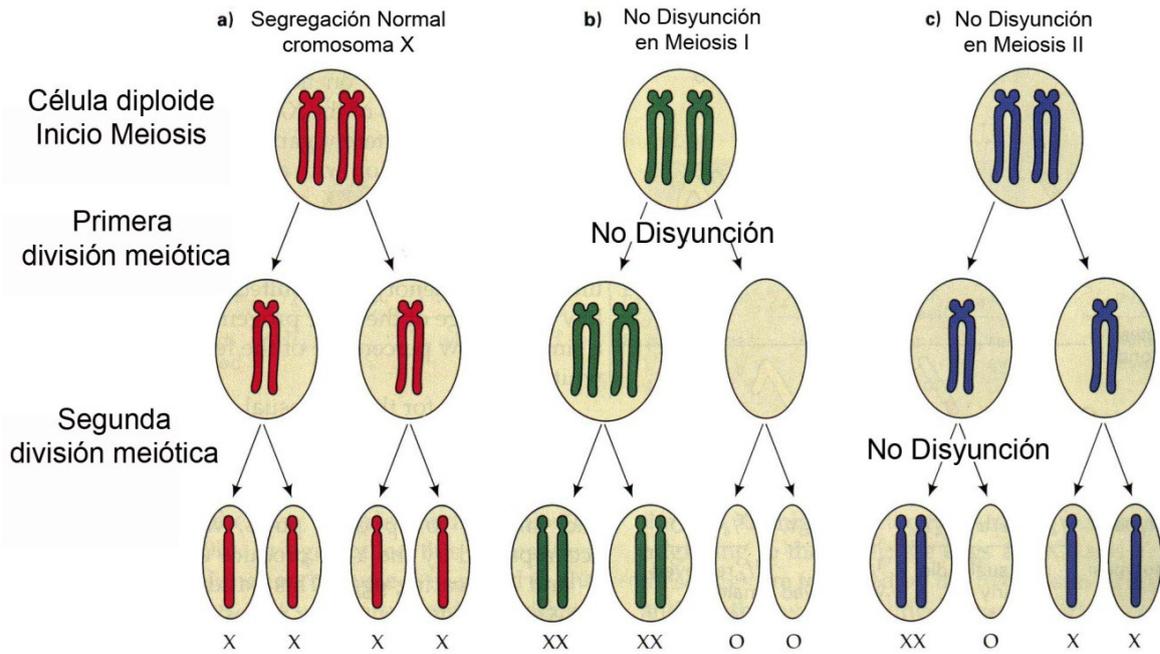


Fig. 22. Diferencias entre mitosis y meiosis

Diferencias entre Mitosis y Meiosis			
	Mitosis	Meiosis I	Meiosis II
<b>Profase</b>	Los cromosomas se condensan y se forma el huso mitótico.	Los cromosomas se condensan, los cromosomas homólogos establecen sinapsis, se produce el entrecruzamiento, se rompe la envoltura nuclear y se forma el huso mitótico.	Los cromosomas se condensan, se forma el huso V la envoltura nuclear se desintegra.
<b>Prometafase</b>	Se desintegra la envoltura nuclear y los microtúbulos del huso, se fijan los cinetocoros.		
<b>Metafase</b>	Los cromosomas se alinean sobre el punto de control del ensamblaje del huso.	Los pares de cromosomas homólogos se alinean sobre el plano ecuatorial.	Los cromosomas individuales se alinean sobre el plano ecuatorial.
<b>Anafase</b>	Las cromátides hermanas se separan y se convierten en cromosomas individuales que migran hacia los polos del huso.	Los dos cromosomas (cada uno con dos cromátides) de cada par homólogo se separan y se mueven hacia polos opuestos.	Las cromátides hermanas se separan y migran como cromosomas individuales hacia los polos del huso.
<b>Telofase</b>	Los cromosomas alcanzan los polos del huso, la envoltura nuclear se forma nuevamente y los cromosomas condensados se relajan.	Los cromosomas alcanzan los polos del huso.	Los cromosomas alcanzan los polos del huso: el huso se rompe y la envoltura nuclear se forma nuevamente.
<b>Citocinesis</b>	El citoplasma se divide; en las células vegetales se forma la pared celular.	El citoplasma se divide para producir dos células, cada una con la mitad del número original de cromosomas.	Se divide el citoplasma.

Tabla.1. Diferencias significativas entre las Fases de Mitosis y Meiosis (Pierce, 2011).

## 2.3 Variaciones cromosómicas

Los organismos diploides que contienen dos dotaciones haploides de cromosomas ( $n$ ), una que origina el padre y otra que origina la madre, en algunas ocasiones curren diversas variaciones que incluyen diversos cambios en el número de cromosomas, provocando cambios tanto en la estructura, funcionamiento debido a un reordenamiento diferente en el material genético. Dichas variaciones se pueden dividir en dos tipos numéricas y estructurales.

### 2.3.1 Variaciones Estructurales

Estas variaciones se producen como consecuencia de roturas cromosómicas seguidas de reconstitución en una nueva combinación anómala, produciendo nuevas reordenaciones, siendo éstas menos frecuentes que las aneuploidías. Reordenaciones estructurales pueden encontrarse como equilibradas, las cuales se mantiene el complemento cromosómico normal y desequilibradas si hay pérdida o ganancia de material (Nussbaum, 2008). Pueden involucrarse cromosomas completos y/o genes alterando la secuencia del ADN, habiendo deleciones, duplicaciones o cambios en la estructura denominadas translocaciones e inversiones.

Son los cuatro tipos básicos de reordenamiento de cromosomas:

**Duplicación:** el cromosoma o una sección se parte y se duplica, este tipo de variaciones puede dar un fenómeno denominado redundancia genética (Arnaiz, Sortibrán, & Téllez, 2009). Cuando hay una duplicación un segmento o una secuencia de genes aparece en forma doble en el mismo cromosoma.

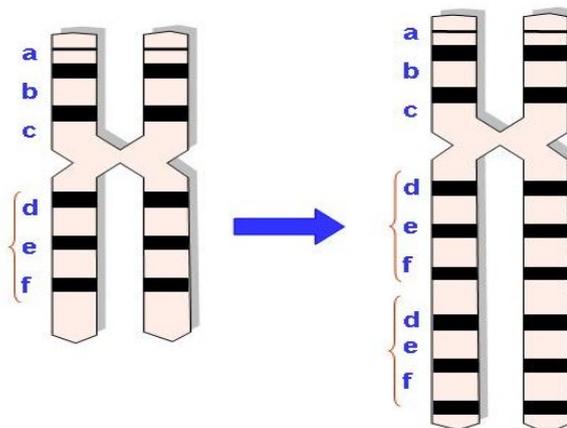


Fig. 23. Duplicación inferior del cromosoma.

**Delección:** ésta puede ser al término o intercalarse, cuando ocurre en los dos extremos del cromosoma, la porción que tiene el centrómero y los extremos rotos formando una estructura celular o cromosoma en anillo. Implica la pérdida de genes o secciones de cromosomas como resultado de uno o dos rompimientos. Arnaiz, Sortibrán, y Téllez (2009), mencionan que se puede dar en los extremos denominándose *terminales* o si la pérdida ocurre en una parte interior del cromosoma se llama *intersticial*. La magnitud varía de la cantidad del material genético que se pierde, en los homocigotos es letal mientras que en heterocigotos es viable expresándose como genes recesivos dando lugar a una *semidominancia*.

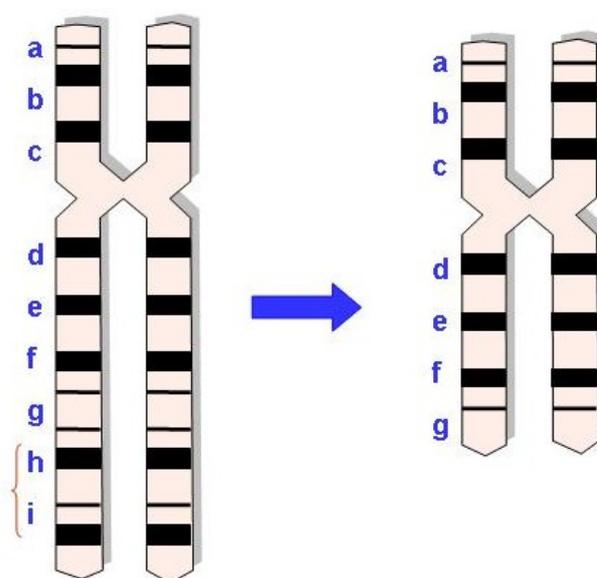


Fig. 24. Delección del cromosoma.

**Inversión:** una parte del cromosoma gira  $180^\circ$  sobre su propio eje y se coloca de nuevo el cromosoma de forma invertida quedando genes alterados es una inversión paracéntrica si el segmento no incluye el centrómero y pericéntrica si el centrómero está incluido.

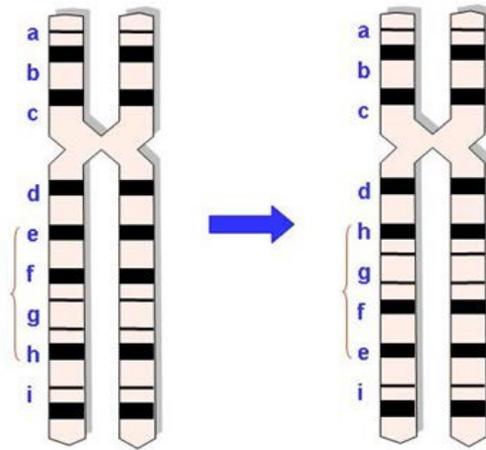


Fig. 25. Inversión de la parte inferior del cromosoma.

**Translocación:** es el intercambio de los segmentos entre cromosomas, puede ser recíproca o no y puede involucrar cromosomas homólogos o no homólogos. Un tipo especial de translocación es la fusión céntrica o robertsoniana ocurriendo en cromosomas acrocéntricos. En la fusión céntrica se involucran dos cromosomas, la translocación recíproca solo se intercambia una parte de cada uno de los cromosomas.

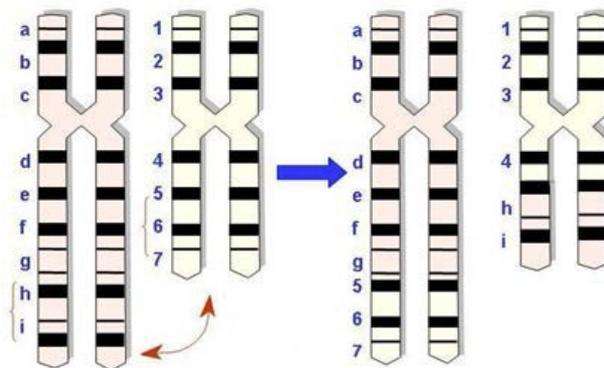


Fig. 26. Translocación cromosómica.

### 2.3.2 Variaciones Numéricas

Estivill, Volpini, Milà, Real, y Morral (2011), mencionan que cualquier variación en el número y/o en la morfología de los cromosomas representa una anomalía cromosómica, las cuales ayudan para el mapeo de genes implicados, y la mayoría de dichas alteraciones afectan varios genes produciendo diferentes síndromes, siendo las deleciones y las roturas cromosómicas responsables de diferentes enfermedades.

**Euploidía:** son los cambios numéricos completos que implican múltiplos del número haploide, también se conocen como poliploidías, denominándose con el sufijo “ploide” (Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009). Así mismo Jiménez y Merchant (2003), mencionan que las euploidías se dan cuando el cambio en el número de cromosomas conducen a la presencia de múltiplo exacto del número haploide.

**Triploidía y Tetraploidía:** triploide ( $3n$ ) y la tetraploidía ( $4n$ ), los fetos triploides pueden nacer vivos, pero su estimado de vida es muy corto, del 1-3% de fecundaciones, los embriones sobreviven hasta el final del 3er. trimestre, la mayoría es por dispermia (fecundación con dos espermatozoides), pero además se debe a problemas en las divisiones meióticas produciendo un óvulo o espermatozoide diploide (Nussbaum, 2008). Es frecuente entre los hombres, una de sus posibles causas es un espermatozocito diploide, la fertilización de un ovocito por dos espermatozoides (dispermia), o un ovocito diploide. La triploidía conduce a un aborto espontáneo dentro de los primeros 4 meses de gestación, el feto muestra varias malformaciones importantes como defectos cardíacos, labio leporino, paladar hendido, defectos en el esqueleto, etc. (Passarge, 2004).

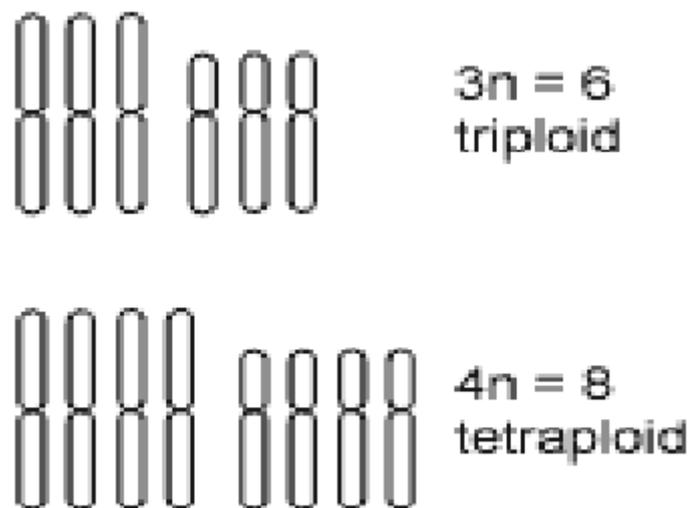


Fig. 27. Cromosoma Triploide y Tetraploide.

**Monoploidía: (n)** su desarrollo es por partenogénesis, los gametos se forman por mitosis y el monoploide sufre meiosis (Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009).



Fig. 28. Monosomía del cromosoma.

**Poliploidía:** se puede originar por fallas en la segregación cromosómica durante la meiosis (no disyunción primaria o secundaria), produciéndose gametos diploides uniéndose por autofertilización produciéndose una tetraploidía ( $4n$ ), esto se conoce como *autopoliploidía*.

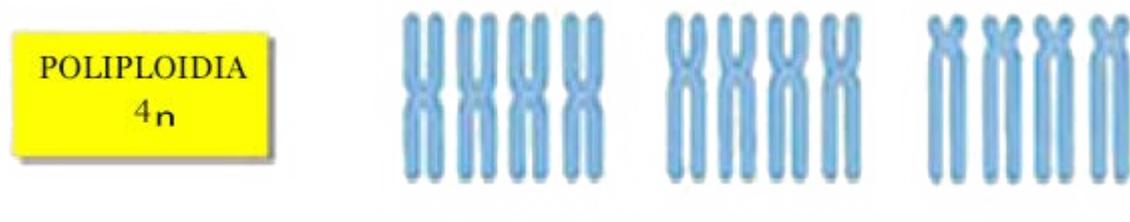


Fig. 29. Cromosoma poliploide

**Aneuploidía:** en este tipo se altera el número de cromosomas agregándose o eliminándose uno o más cromosomas. Se presentan porque uno de los cromosomas, junto con su homólogo, pasa al mismo polo de la célula o se incorpora al mismo gameto, conociéndose a este fenómeno como no disyunción o no separación cromosómica (Jiménez & Merchant, 2003). El número de cromosomas está alterado y es diferente del diploide por tener un cromosoma de un par representado de 1 hasta más de 4 veces, originándose por un rezago de un cromosoma durante la anafase de la división celular, por la falta de separación (no disyunción) de los cromosomas homólogos en la meiosis o por la no disyunción de las cromátidas hermanas durante la mitosis, ésta produce mosaicos ya sea de mayor o menor grado dependiendo del momento en que ocurrió la división. Éstas pueden ocurrir en cualquier cromosoma, denominándose “*somia*” antecediendo en nombre del número, indicando la presencia de un solo cromosoma de un par. Es causa frecuente de malformaciones congénitas, estas fallas se pueden presentar en la meiosis I o II en la espermatogénesis y ovogénesis y/o en divisiones tempranas del cigoto. Dentro de la aneuploidía se pueden presentar:

**Monosomía:** ( $2n-1$ ), una copia en lugar del par normal, suelen ser deletéreas<sup>8</sup> debido a que el cromosoma que falta altera el balance génico<sup>9</sup> total expresándose fenotípicamente en una condición homocigota. Es letal y el embrión muere en el útero.



Fig. 30. Monosomía cromosómica.

**Nulisomía:** ( $2n-2$ ) al igual que la monosomía es letal.

**Trisomía:** la mayoría de las aneuploidías son trisómicas (tres copias de un cromosoma), se puede producir en cualquier parte de los genes, pero la trisomía de un solo cromosoma es incompatible con la vida. La trisomía más frecuente es la 21, esta es la variación cromosómica más frecuente del Síndrome de Down. Surge antes de que se forme el cigoto durante la meiosis debido a las distribuciones defectuosas (falta de disyunción) de un par de cromosomas; también puede surgir después de la fertilización (después del cigoto) durante la división celular somática (mitosis), en este caso se presenta la trisomía en una sola proporción determinada de células produciéndose el *mosaicismo cromosómico*.

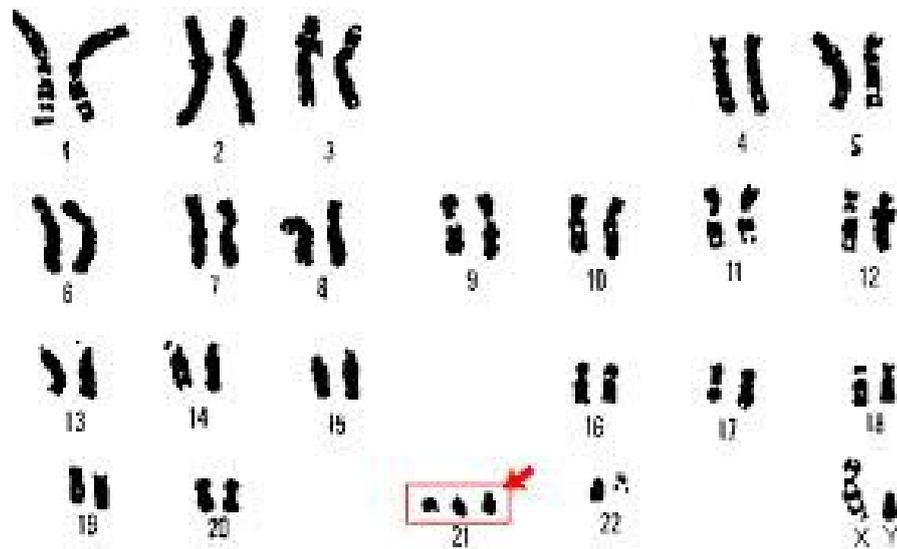


Fig. 31. Trisomía del par 21.

<sup>8</sup> Deletérea: Mortífero, venenoso.

<sup>9</sup> Génico: Relativo al gen o a los genes

### 3 SÍNDROME DE DOWN

El Síndrome de Down (SD) es la alteración cromosómica que se relaciona frecuentemente con discapacidad intelectual. Puschel antropológicamente propone que el origen de dicho síndrome, se da con el encuentro de un cráneo de origen sajón del siglo VII D.C, en donde se pudieron apreciar ciertas características provenientes del SD, de igual manera correlaciona las representaciones estructurales de las cabezas Olmecas, que datan de hace aproximadamente 3000 años. En 1505, Andrea Mantegna realiza una pintura bajo el título "*La Virgen y el Niño*" en donde se representa a un niño con fisonomías afines al SD al igual que en 1773, Sir Joshua Reynolds plasma "*Lady Cockburn y sus hijos*", en donde aparece uno de los hijos con rasgos faciales procedentes de tal síndrome. Pero a pesar de esto, antes del siglo XIX no se presentan documentos o informes confiables, debido a que había poco interés en investigar problemas genéticos (López, López, Parés, Borges & Valdespino, 2000).

Jean Etienne Dominique Esquirol en 1838, publica su primer libro en donde denomina a una sección "*Idiocy*", en donde describe a pacientes que presentan características tales como hendiduras palpebrales, puente nasal plano, cuello corto y talla baja. Años más tarde, en 1866 publica "*Profund idiocy*" en donde reconoce que quien padece SD puede mejorar su lenguaje y adquirir conocimientos básicos, siendo estos escritos unas de las primeras descripciones que se tienen del SD (Cammarata, Da Silva, Cammarata & Sifuentes, 2010). Posteriormente en 1866 el médico inglés John Langdon Haydon Down, trabaja como director en un asilo para retrasados mentales, realizando el estudio "*Observaciones en un grupo étnico de retrasados mentales*", en donde describió a un grupo de sus pacientes que presentaban muchas similitudes faciales con los occidentales y con nómadas provenientes de Mongolia, siendo el primero en describir que el origen de determinadas características, se deben a una alteración genética aunque no descubrió las causas que lo originaban. En 1976, un congreso en Edimburgo, Bearn, Fraser y Mitchell, mencionan que las personas que padecen dicho síndrome, tienen una vida corta y con cierta tendencia a presentar braquicefalia (cabeza corta, ancha y aplanada a nivel occipital), ésta es la primera información médica que se tiene del SD. Armendares en 1909 realiza un estudio en donde hace énfasis en que la edad materna así como en la proximidad del climaterio, son factores de riesgo de tal síndrome.

Por otro lado, fue hasta 1932 que Carnevale tendría la probable etiología; sugiriendo que la posible causa es un reparto anormal de los cromosomas, por consiguiente en 1956 Tijo y Levan, mencionan que el número de cromosomas normales que debe tener el ser humano es de 46, pero uno de los hallazgos importantes fue en 1959 cuando Lejeune, Gautrier y Turpin descubren que pacientes con SD poseen 47 cromosomas, el cual se pudo determinar mediante un análisis de cariotipo estableciendo así que el Síndrome de Down es de origen genético (López, López, Parés, Borges & Valdespino, 2000). Asimismo en 1961, un grupo de científicos entre los cuales figuraba un familiar de Langdon Down decide cambiar el término “mongol” por *Síndrome de Down*, ya que este nombre era ofensivo debido a la implicación racial, además de comprometer la aceptación social en los niños, cambiando este término en 1965 cuando la OMS acepta dicho cambio debido a una petición del delegado de Mongolia.

Caspersson en 1970 postula que el material genético cuando esta triplicado, provoca la aparición fenotípica propia del Síndrome de Down, el cual se encuentra concentrado en el cromosoma 21, denominándose "región crítica" (Basile, 2008). Leugne retoma este término y propone el nombre de *Síndrome de Trisomía 21*. A principios de los 80's la biopsia de vellosidades crónicas (muestra del tejido de la placenta obtenida por vía vaginal o el abdomen) se utiliza como un medio de diagnóstico prenatal entre las semanas 8 y 12 del embarazo. El Síndrome de Down debe su nombre a John Langdon Haydon Down debido a que es el primero en describir una manifestación de retraso mental así como sus aspectos más comunes, a partir de esto, se obtuvieron grandes avances científicos de las diferentes variaciones a nivel cromosómico como lo es el Síndrome de Down o también conocido como Trisomía 21

### **3.1 ¿Qué es el síndrome de Down?**

Psicológicamente, desde una perspectiva de desarrollo, la disminución en la capacidad biológica determina algunas posibilidades del organismo; sin embargo, el aprendizaje no solo está en función de variables biológicas sino ambientales.

*“El retraso del desarrollo es una demora o lentitud en la secuencia normal de adquisición de los hitos del desarrollo, por lo cual para estos autores no existe nada intrínsecamente anormal, los hitos madurativos se cumplen en el orden esperado, sólo que en forma más lenta” (Álvarez, Soria & Galbe, 2009, p.67).*

Katz, Rangel y Lazcano (2010), hacen referencia a que la discapacidad intelectual se caracteriza por significativas limitaciones en el funcionamiento intelectual, conducta adaptativa (sociales y práctica), razón por la cual para su estudio de acuerdo con la AAMR (*American Association on Mental Retardation*) considera 5 dimensiones que se expresan en el Tabla 3.1, en donde se integra la participación, interacción y red social.

<p>1. Dimensión 1</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Aptitudes intelectuales</li> </ul> <p>2. Dimensión 2</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nivel de adaptación <ul style="list-style-type: none"> <li>-Conceptual</li> <li>-Práctico</li> <li>-Social</li> </ul> </li> </ul> <p>3. Dimensión 3</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Participación, interacción y papel social</li> </ul>	<p>4. Dimensión IV</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Salud <ul style="list-style-type: none"> <li>-Física</li> <li>-Mental</li> <li>-Etiología</li> </ul> </li> </ul> <p>5. Dimensión V</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Contexto Social <ul style="list-style-type: none"> <li>-Ambiente</li> <li>-Cultura</li> <li>-Oportunidades</li> </ul> </li> </ul>
--	---

Tabla 2. Dimensiones conceptuales en el estudio de la Discapacidad Intelectual (DI)

Puesto que existen numerosas clasificaciones sobre el diagnóstico en los problemas de desarrollo, la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE 10) desarrollada por la OMS, incorpora todos los problemas del desarrollo y los denomina *Trastornos del desarrollo psicológico* o *Trastornos del desarrollo*, estos son problemas que se identifican desde la primera o segunda infancia, los cuales van desde dificultades escolares hasta problemas psicomotrices, una de las principales características es que presentan un determinado deterioro o retraso en el desarrollo en funciones relacionadas con la maduración del sistema nervioso central (SNC), teniendo funciones afectadas como el lenguaje, coordinación visoespacial y coordinación entre otros (Vericat & Orden, 2013). Por otra parte, se han utilizado puntuaciones de Coeficiente Intelectual como un criterio para clasificar a las personas con algún tipo de discapacidad intelectual (ligera, moderada severa y profunda) (Navas, Verdugo & Gómez, 2008). La discapacidad intelectual es una consecuencia de algún problema y algunas de las causas pueden ser por lesiones, enfermedades o problemas originados en el cerebro. Algunos de los factores que causan y están asociados a la DI, pueden ser debido a factores genéticos, dado que el mayor número de casos está formado por personas con

Síndrome de Down, ya que éste se origina por una trisomía en el cromosoma 21 o por una translocación en los cromosomas 21 y 15 (Katz, Rangel & Lazcano, 2010). Cuando la causa de DI es de índole genético está puede ser heredada por los padres o por errores en la disyunción meiótica. Fuentes (1997), especula que la pérdida de material cromosómico (delección) puede impedir el aporte del material genético necesario para el desarrollo del SNC, y de igual manera en el exceso de dicho material como la Trisomía 21.

El SD a nivel médico y/o genético se define como una condición genética que es originada por diferentes alteraciones o variaciones a nivel cromosómico, la cual puede ocurrir durante la meiosis o en la división mitótica postcigótica, debido a que los padres tienen millones de genes cada uno de ellos porta un código incompleto y al unirse con el del otro padre, se completa dicha información en donde se determinan todas las características que tendrá el nuevo ser. Como ya se mencionó anteriormente el ser humano tiene 46 cromosomas, los cuales se agrupan en pares (cariotipo), significando que poseemos 23 pares de cromosomas puesto que cuando la célula se divide en dos, una de ellas obtiene más información genética ocurriendo un error en la distribución del material cromosómico, en donde una de ellas recibe un cromosoma de más produciéndose 47 cromosomas ocurriendo así una Trisomía.

### **3.1.1 Trisomía**

La meiosis se conforma de dos diferentes fases Meiosis I y Meiosis II existiendo dos divisiones celulares en las cuales se pueden originar una distribución anormal de los cromosomas, en donde aproximadamente el 95% de los casos se debe a un exceso en los cromosomas durante la primera división meiótica, la cual se denomina “*trisomía libre o regular*”, este error se debe a una disyunción incompleta del material genético. La no disyunción se produce debido a una inadecuada separación de los cromosomas, produciendo un gameto desequilibrado (Nussbaum, 2008; Basile, 2008). Esta tendencia a la no disyunción se ha asociado con las diferentes alteraciones de la frecuencia y/o el lugar en las que se producen las recombinaciones en la meiosis I ya que pueden estar muy cerca del centrómero o un telómero, las cuales pueden ser más susceptibles a una no disyunción.

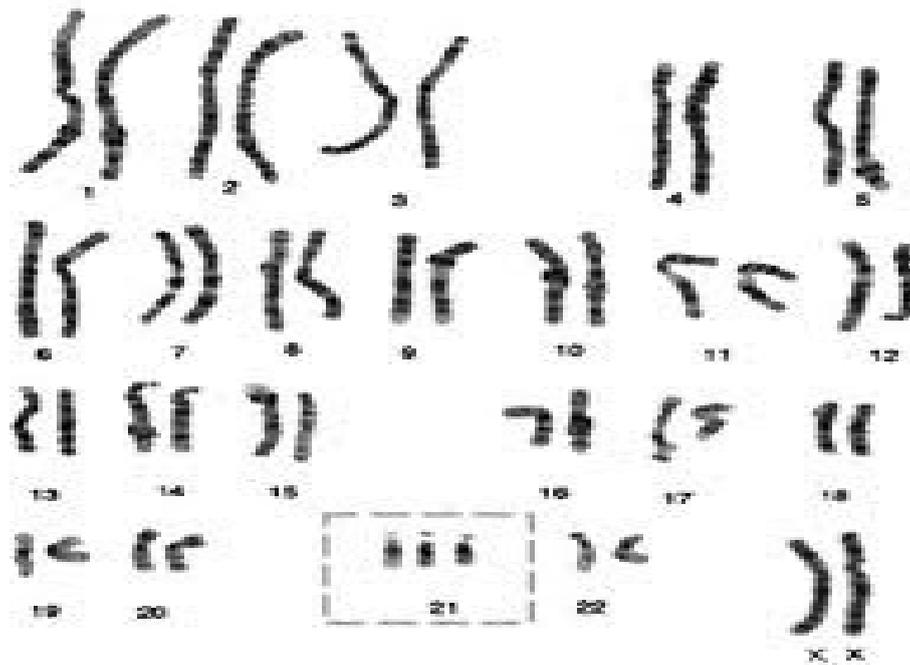


Fig. 32. Muestra el esquema del proceso de disyunción y no disyunción en los cromosomas.

Existen dos posibilidades de alteración dentro de la Trisomía 21:

- En la fecundación: cuando el espermatozoide o bien el óvulo que participan en la fecundación tienen un cromosoma 21 extra, es decir 24 cromosomas en lugar de 23, en la unión de ambos dará lugar a una primera célula ( cigoto) con 47 cromosomas a partir de la cual derivarán todas las demás, ocurriendo esta alteración en la meiosis.
- Después de la fecundación: el error se produce una vez que ha tenido lugar la fecundación durante la primera división celular. Esta primera célula con 46 cromosomas se divide pero por causas aún desconocidas, da lugar a una célula con 45 cromosomas (un cromosoma 21 de menos), la cual no es viable, y a otra con 47 (un cromosoma 21 extra) (Bustos, Caceres & Campoverde, 2013).

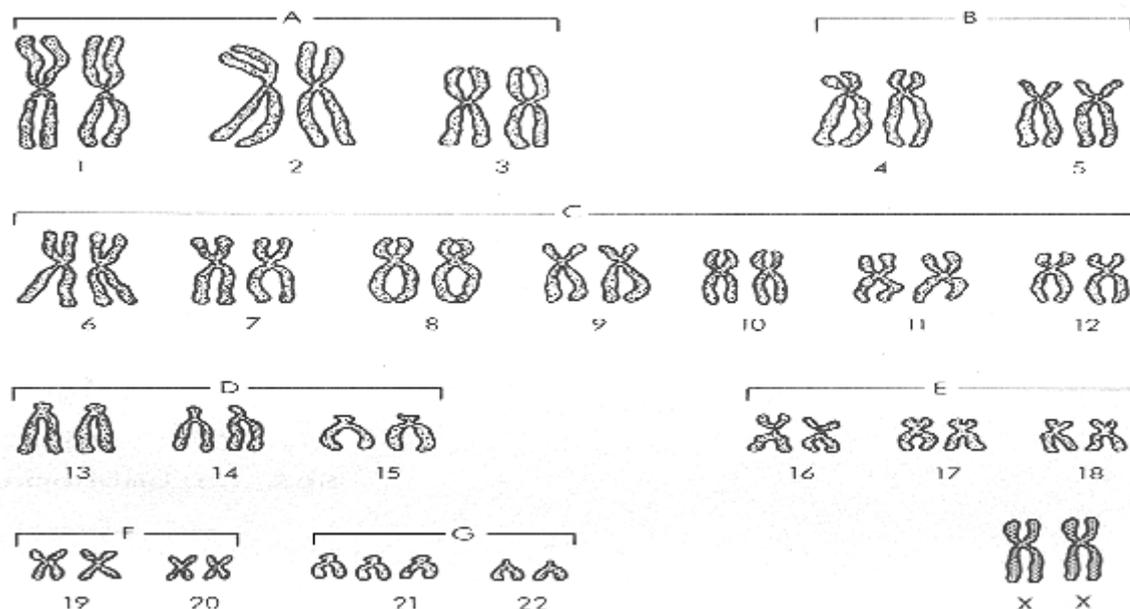


Fig.33. Cariotipo que muestra la alteración en el par 21 (trisomía).

La tasa más alta de casos de Trisomía 21 (T21) (cariotipo 47, XX o XY+21), o también conocido como Síndrome de Down se debe a la presencia de 47 cromosomas y ese cromosoma se encuentra el par 21, a una parte de este cromosoma se le ha denominado “*región crítica*”, debido a que un área del brazo largo (q) en la región de la banda 22 (21q22), la cual si se encuentra por triplicado, determina ciertos rasgos característicos del SD debido a que determinados genes que se encuentran en la región crítica contribuyen a la patología del síndrome. (Kaminker & Armando, 2008). Este cromosoma puede presentar alteraciones numéricas y estructurales, y el mecanismo citológico frecuente por la cual se produce una Trisomía 21 es la no disyunción o no segregación de los cromosomas durante la meiosis materna o paterna (Blanco, 1992).

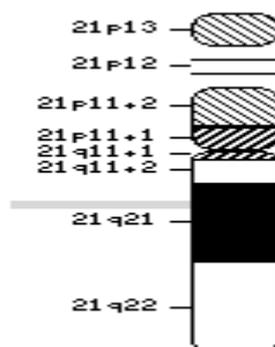


Fig. 34. Región crítica del Síndrome de Down.

### 3.1.2 Translocación

Este tipo de variación cromosómica se origina por la transferencia y desplazamiento del material genético entre cromosomas no homólogos o dentro del mismo cromosoma. La información genética de un cromosoma se reubica a otro pero debido a que no existe pérdida o ganancia, las personas no tienen complicaciones en cuestiones de salud porque poseen los 46 cromosomas aunque en otra posición. Los tipos de translocación pueden ser:

**Simple:** Cuando la transferencia es de otro a otro cromosoma (Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009).

**Recíproca o Balanceada:** el material genético se desplaza de un cromosoma a otro sin que haya intercambio recíproco involucrándose dos cromosomas, este tipo de translocación en una condición heterocigótica puede producir efectos citológicos como genéticos durante la meiosis. Durante la meiosis los cromosomas involucrados toman parte en el apareamiento de los homólogos, pero cada uno de los cromosomas no involucrados en la translocación se aparean con su homólogo que lo está, formándose una configuración cuadrirradial, estos 4 cromosomas se separan (segregación) durante la anafase de la meiosis, y con esta segregación el gameto recibe los dos cromosomas normales y la otra parte recibe los cromosomas implicados en la translocación. Esto generalmente ocurre en el cromosoma 21q y el brazo de otro cromosoma, generalmente es el 14 o el 22, se puede atribuir a que uno de los padres presenta una translocación balanceada, dado que parte del cromosoma 21 se divide durante la división celular y se une a otro cromosoma, si bien el número total de cromosomas en las células sigue siendo 46, la presencia de una parte extra del cromosoma 21 causa las características del síndrome de Down, siendo el responsable del 4% de estos casos (Siqueira & Moreira, 2006; Campos, 2010; Passarge, 2004 y Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009)



Fig. 35. Translocación recíproca o balanceada

**Robertsoniana:** esta transferencia involucra dos cromosomas acrocéntricos en donde se forman gametos viables cuando se transmite en condiciones heterocigóticas, produciéndose en el 5% de los casos de SD se debe a una translocación de este tipo, siendo recurrente y hereditario. La expresión de este tipo de translocación dependerá de los cariotipos parentales, es decir si la translocación es de “novo” (no heredada) o de tipo familiar (heredada de la madre o del padre), los riesgos varían de acuerdo al sexo del progenitor que porta la translocación, siendo el mayor riesgo cuando la portadora es la madre, el riesgo de una futura gestación se estima en alrededor del 15% pero si es el padre, es de alrededor del 3% ignorándose aun la causa de este fenómeno. Este tipo de translocación se da en los brazos largos de dos cromosomas acrocéntricos uniéndose por el centrómero originando un cromosoma metacéntrico con dos brazos largos y otro cromosoma con dos brazos presentándose generalmente en los pares de cromosomas 13 y 14. Cuando se produce una disyunción adyacente, una cromátide translocada va a cada polo produciendo deficiencias y duplicaciones que generalmente forman un producto inviable incompleto, pero cuando se genera una translocación balanceada se producen gametos viables (Arnaiz, Sortibrán & Téllez, 2009; García, 2010 y Kaminker & Armando, 2008).

### Translocación robertsoniana

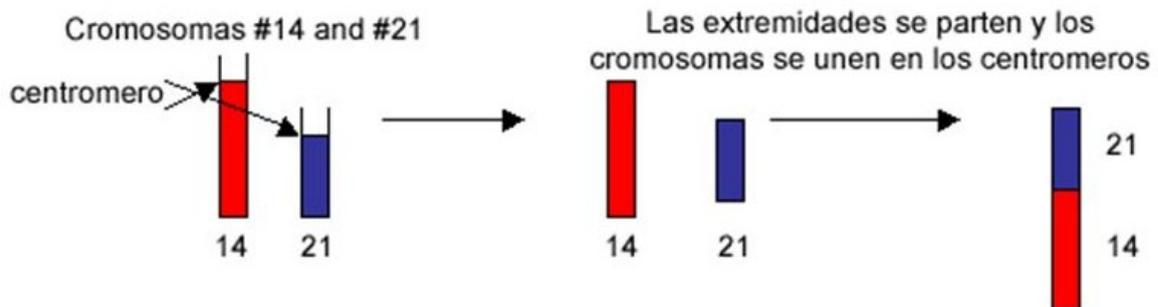


Fig. 36. Translocación robertsoniana

### 3.1.3 Mosaicismo

Esta mutación se produce tras la concepción por lo que la trisomía no está presente en todas las células, sino sólo en aquellas que descienden de la primera célula mutada (Basile, 2008). Cuando esto sucede, existe una mezcla de dos tipos de células algunas que contienen los 46 cromosomas usuales y otras que contienen 47, estas células contienen el cromosoma 21 extra. Es la generación de dos poblaciones celulares completamente diferentes, en este caso existen células normales y células con trisomía 21, pero el error en la distribución

cromosómica sobreviene después de la concepción durante una de las divisiones del embrión. La cantidad de células que pueden ser afectas depende del momento en el que se produce la alteración durante la división celular (Campos, 2010).

El mosaicismo se da en la segunda o en la tercera célula, así el embrión creado resulta de una división simultánea de células normales y de células con carga extra del par 21 pero dependiendo de en qué célula se dé este error, habrá mayor o menor afección. Las personas con mosaicismo parecen tener un desarrollo no tan afectado como en la trisomía o los diferentes tipos de translocación. El mosaicismo se puede originar por una no-disyunción mitótica, en donde el cromosoma extra de una célula se pierde poco después de la fecundación siendo el 20% de los casos de esta fase, por lo tanto en la no disyunción meiótica se da poco tiempo después de la fecundación apareciendo así dos tipos de células (García, 2010).

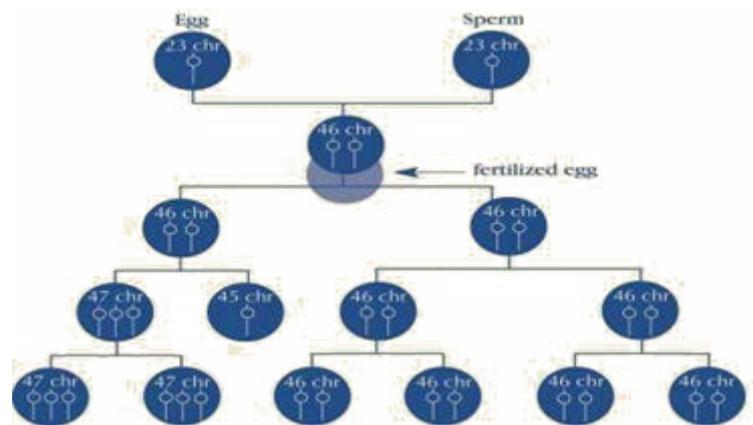


Fig. 37. Presencia de mosaicismo

### 3.2 Frecuencia de aparición del Síndrome de Down

En 1909, G. E. Shuttleworthes hizo la primer referencia de que el aumento en la edad materna, es un factor de riesgo y la que ha tenido un mayor peso sobre la etiología y la aparición de este síndrome, se origina por una no disyunción meiótica de los cuales, la mayoría de estos errores se produce durante la ovogénesis materna particularmente en la meiosis I (Freeman, Allen, Oxford, Tinker, Druschel, Hobbs, et al., 2007). La ovogénesis es un proceso largo y tiene una detención meiótica provocando que los ovocitos sean más vulnerables (Oliver, Feingold, Yu, Cheung, Tinker, Yadav-Shah, et al., 2008). Esto hace que los riesgos aumenten con la edad debido a que hay un rápido deterioro de los ovocitos dentro de los ovarios. Nussbaum (2008) menciona que una posibilidad es el “*óvulo envejecido*”

sugiriendo que cuanto mayor edad tiene el óvulo, mayor es la probabilidad que se produzca un error en la disyunción de los cromosomas, estos errores implican tanto el número, estructura y localización, siendo factores determinantes de una correcta disyunción durante las dos divisiones meióticas fundamentales, y por lo tanto un óvulo de mayor edad puede ser menos capaz de superar una susceptibilidad a la no disyunción provocada por los mecanismos de estas recombinaciones.

Otra de las explicaciones que se da sobre la edad materna, se basa en la diferencia fisiológica de la formación de las células reproductoras, el hombre forma células germinales durante su vida fértil y por el contrario, la mujer nace con un número predeterminado, las cuales esperan varios años para ser liberadas y fecundadas, conforme avanza este proceso se va provocando un deterioro en los ovocitos haciéndolos propensos a sufrir “*accidentes cromosómicos*” (Ortega, 1997). Kumar y Ghosh (2011), mencionan que el 79% de estos errores se produce en la ovogénesis materna, especialmente en la meiosis I esto se debe probablemente al mecanismo de maduración de los ovocitos en los ovarios, debido a que en la meiosis I se inicia en los ovarios a las 11-12 semanas de gestación del feto, quedando suspendido este proceso hasta el inicio de la pubertad (menstruación). Cuando inicia este periodo el folículo crece y algunos son expulsados con la ovulación (uno cada mes), en la ovulación el ovocito secundario se libera desde el ovario y si existe la fertilización se completa la meiosis, pero en algunos de los casos se puede producir una distribución defectuosa de los cromosomas (no disyunción) tanto en la meiosis I como en la II (Passarge, 2004; Jiménez & Merchant, 2003; Nussbaum, 2008). Es por ello que la principal teoría sobre la etiología del SD se describe en la Tabla 3.2., en donde muestra que la edad materna es la principal causa de dicho síndrome debido al envejecimiento y deterioro que se producen en los ovocitos (Hunt & Hassold, 2008). A la probabilidad de que otro niño dentro de la familia presente algún tipo de SD se le denomina “*riesgo de recurrencia*”, éste se relaciona con las incidencias del síndrome tomando en cuenta la edad de la madre.

Relación entre incidencia de SD y la edad de la madre	
Edad de la madre	Incidencia del SD
Menor de 30	Mayor de 1 en 1,000
30	1 en 900
35	1 en 400
36	1 en 300
37	1 en 230
38	1 en 180
39	1 en 135
40	1 en 105
42	1 en 60
44	1 en 35
46	1 en 20
48	1 en 16
49	1 en 12

*Tabla 3. Relación entre incidencia de SD y la edad de la madre (Campos, 2010)*

Debido a que en los últimos años las parejas están retrasando el momento de tener hijos, esto genera un aumento en la edad y por consiguiente incrementa el riesgo que nazcan niños con SD. Aunque la edad materna es la más estudiada, la edad paterna ha entrado en discusión ya que se sabe que el 25% de los casos con SD es de origen paterno (un cromosoma extra es del padre), y de igual manera hay posibilidades de que el síndrome se presente a partir de los 55 años de edad (Arranz, 2002). Las personas que presentan este síndrome pueden presentar una variedad de condiciones que pueden arriesgar su salud, los cuales pueden padecer una gran variedad de condiciones médicas asociadas al Síndrome de Down.

### **3.3 Características físicas, cognitivas, sociales y patologías en niños con Síndrome de Down**

El SD está asociado frecuentemente a determinadas características y enfermedades las cuales conllevan a presentar distintos problemas que pueden llegar a afectar considerablemente la calidad y esperanza de vida de estas personas. Algunos de estos rasgos que se presentan son:

### ***3.3.1 Características Físicas***

Hace varios años se ha hecho referencia de que el Síndrome de Down conlleva a presentar diferentes características físicas mencionando que la cabeza es más pequeña de lo normal, la parte trasera (occipucio) es a menudo prominente, las fontanelas pueden ser relativamente grandes y cerrarse más tarde que en el niño normal; nariz pequeña y con la parte superior plana; los ojos son ligeramente sesgados con una pequeña capa de piel en los ángulos anteriores, la parte exterior del iris puede tener unas manchas ligeramente coloreadas; orejas pequeñas igual que los lóbulos auriculares, la boca es relativamente pequeña y la lengua es de tamaño normal, pero la pequeñez de la boca combinada con el débil tono muscular puede ser que la lengua salga ligeramente de la boca; dientes pequeños y a veces formados e implantados anormalmente (pueden faltar algunos dientes), se presenta un retraso en la erupción de la dentadura, erupción irregular de dientes, manchas blanquecinas de hipocalcificación (defecto dental hereditario en el que el esmalte de los dientes es blando y está descalcificado), alta tendencia a maloclusiones dentaria en parte a la macroglosia y la hipoplasia del maxilar, menor incidencia de caries relacionada con el retardo en la erupción dentaria y bruxismo (Faura, 2007). Presentan cuello corto, las manos son pequeñas con dedos cortos, el dedo meñique puede ser un poco más corto de lo normal, la parte superior de meñique está a menudo curvada. Los pies pueden presentar una ligera distancia entre el primer y el segundo dedo del pie con un surco corto entre ellos en la planta del pie, la piel aparece ligeramente amoratada y tiende a ser seca sobre todo a medida que el niño crece, sus cabellos son finos y lacios, además de tener una estatura inferior a la media y cierta tendencia a la obesidad ligera o moderada, sobre todo a partir de la infancia, es por ello que se sugiere una dieta balanceada sin restricciones energéticas y con actividad física para evitar la tendencia al exceso de peso (Bello, 2007). En cuanto al crecimiento de las personas que padecen este síndrome, su desarrollo físico es más lento por edad y sexo, su promedio de estatura es 2-3 cm y 400gr menor al “normal”, el déficit de su crecimiento no se atribuye a una hormona, si no que ésta tendencia se observa desde edades tempranas (Kaminker & Armando, 2008).

### **3.3.2 Patologías**

Dentro del SD existe una mayor incidencia a presentar diferentes condiciones médicas que pueden poner en riesgo la salud a quien padece este síndrome. Debido a este tipo de problemas es que están propensos a determinados problemas de salud, los cuales influyen de manera importante en la calidad de vida a quien padece SD, ahora se sabe que estas personas como grupo, tienen una esperanza de vida de 56-58 años en países desarrollados (Bello, 2007). Las patologías más frecuentes que se presentan son:

- **Cardiovasculares:** Entre el 40-60% de las personas con SD presentan cardiopatías congénitas, de ellas alrededor del 50% presentan defectos en tabique auriculoventricular a las 6 semanas de vida, debido a que no se presentan síntomas en algunos casos se queda sin diagnosticar, pero se debe realizar un ecocardiograma en la etapa neonatal. Un diagnóstico temprano y oportuno puede prevenir las consecuencias de una hipertensión pulmonar (Kaminker & Armando, 2008). Una de las más frecuentes cardiopatías es un defecto en los cojines endocárdicos, el cual puede provocar la mayoría de los fallecimientos antes de cumplir el primer año de vida, originando anomalías en el tabique intraauricular, las válvulas mitral y tricúspide y el sistema ventricular (Bausa & Remesal, 2010).
- **Alteraciones musculoesqueléticas:** esta alteración se da en la 1era. y 2da. vértebra siendo anatómica y funcionalmente diferentes al resto de las vértebras (Bausa & Remesal, 2010).
- **Trastornos de audición:** prevalencia de hipoacusia, audición normal en el 34% de los casos; 28% sordera unilateral y un 38% sordera bilateral, además en algunos casos se presenta la hipoacusia conductiva (Faura, 2007)
- **Malformaciones gastrointestinales:** ocurren en 10 a 18%, en la formación de ciertos segmentos del intestino, es la manifestación digestiva más frecuente (el 30% del total de las atresias duodenales (imperforación u oclusión de un orificio o conducto) lo presentan niños con síndrome de Down. Por otra parte, deben reconocerse con prontitud causas frecuentes y tratables de estreñimiento crónico o de distensión abdominal recurrente (Castro & Cruz, 2008).
- **Problemas pulmonares:** las neumonías y colapsos pulmonares recurrentes (conocidos como atelectasias), son un hallazgo frecuente. Sus causas incluyen problemas congénitos de los bronquios, quistes pulmonares entre otras (Castro & Cruz, 2008).

- Leucemia y otras alteraciones hematológicas: niños con síndrome de Down tienen un riesgo varias veces mayor de desarrollar leucemia cuando se les compara con la población general, siendo mayor dicho riesgo antes del cuarto año de vida (Castro & Cruz, 2008).
- Función tiroidea: el hipotiroidismo se detecta en el 1%, en los niños, se presenta el 2% en niños de 2 y 4 años; la tiroiditis se presenta de 3 a 6% con mayor riesgo en niños de 5 años (Gallardo, 2000).
- Anormalidades oftalmológicas: por la frecuencia de cataratas, estrabismo y nistagmo, 20% se recomienda una evaluación oftalmológica antes de los 6 meses, esto por la tendencia a presentarse problemas como miopía e hipermetropía, debe hacerse un control anual por el pediatra y por el oftalmólogo (Gallardo, 2000).
- Desarrollo sexual: se presenta un desarrollo sexual tardío y en ocasiones queda incompleto en lo que respecta a órganos reproductores, los hombres tienen menor secreción hormonal, genitales pequeños y generalmente son estériles, debido a una clara reducción de la espermatogénesis; por tanto, la incapacidad de los varones para la reproducción puede estar relacionada con su incapacidad para producir gametos en cantidad suficiente y para determinar la posible fertilidad de un varón, es preciso realizar una exploración completa de su anatomía genital así como su función hormonal y las características de su semen eyaculado. Dentro de su desarrollo sexual también se observa con frecuencia criptorquidia (testículos no descendidos), menor tamaño de los testículos y pene pequeño, es notoria la ausencia de vello facial. También se habla de que las mujeres tienen una menor fertilidad, esto se puede determinar a través de un análisis explorando pelvis y genitales para comprobar si hay anomalías estructurales de los órganos reproductores además de obtener un informe detallado sobre los ciclos menstruales (temperatura basal, moco cervical), para analizar el patrón del ciclo de sus hormonas femeninas además se puede realizar un análisis más completo de las estructuras internas (Secretaría de Educación Pública, 2012)

### ***3.3.3 Características cognitivas y sociales***

Las personas que presentan SD, procesan con mayor dificultad la información auditiva que la visual, tienen dificultades en la memoria a corto plazo, recuerdan mejor la información cuando ésta se presenta en forma visual. En lo que respecta en el lenguaje existen dificultades articulatorias debido a que hay una maduración lenta e incompleta debido a que no hay una

correcta discriminación fonemática, presentan un léxico reducido y escasa organización del mismo, lentitud en el desarrollo de las habilidades para participar en conversaciones, peticiones, interacciones, etc. (Bausa, & Remesal, 2010). De todas las características que tienen las personas con SD, se dice que las afecciones en el cerebro originan la discapacidad generando un bajo rendimiento, siendo uno de los signos más característicos del SD el retraso mental y su coeficiente intelectual bajo la media (25-50) (Bautista, 1993; Ruiz, 2008; Castro, 2007; Basile, 2008).

### ***3.3.4 Personalidad y sociabilidad***

Las personas con SD pueden tener calificativos y/o estereotipos haciendo referencia que son obstinadas, afectuosas, sociables o sumisas. Algunas de las características generales que tienen son: escasa iniciativa, menor capacidad para inhibirse, tendencia a la persistencia de las conductas, resistencia al cambio, menor capacidad de respuesta, poca perseverancia en las tareas y utilización de la capacidad social para eludirlas, suelen mostrarse colaboradores y ser afectuosos y sociables; en el mundo laboral se están mostrando constantes y tenaces, puntuales y responsables realizando las tareas con cuidado y perfección, en conjunto alcanzan un buen grado de adaptación social, pero sin una intervención sistemática su nivel de interacción social espontáneo es bajo mostrándose dependientes de los adultos (Rodríguez, 2008). Tienen poca tendencia a tomar el rumbo de las acciones, prefiriendo la pasividad cuando se ejecutan acciones, poca tendencia a explorar, sus sentimientos están hiperexpresados, se distraen rápidamente y la adquisición de conductas es lenta. Frecuentemente se presentan conductas disruptivas que deben ser corregidas o extinguidas, reconocen con facilidad rasgos afectivos (buenos y malos), pueden realizar adecuadamente y de forma autónoma de los hábitos básicos relacionados con la alimentación, la higiene, el vestido y el desenvolvimiento en el hogar y en escuelas (Bausa, & Remesal, 2010).

Es gracias a los extensos avances que ha generado la medicina los cuales han permitido mejorar la calidad y esperanza de vida, al tratar de una manera eficaz y oportuna las complicaciones de determinados padecimientos, es por eso que se resalta la importancia de la prevención a través de un diagnóstico oportuno, dado a que son las mejores opciones ya que no solo se determinan los tratamientos a utilizar, sino también la calidad de vida que les espera. Aunque aún no es posible detectar o anticipar con seguridad si nacerá un bebé con algún tipo de síndrome a menos que existan antecedentes familiares con SD, se recomienda una asesoría genética mediante un Consejo Genético, a través de la realización

de estudios y/o pruebas prenatales confiables, ya sea por el uso de técnicas de detección prenatal como la translucencia nuchal, amniocentesis o la muestra de vellosidades coriónicas entre otras, que se pueden llevar a cabo durante los primeros meses del embarazo para verificar si existe la presencia de algún tipo de SD, además del uso reciente de abortos inducidos tras la confirmación de este diagnóstico.

## 4 PREVENCIÓN

Anteriormente, la atención a la salud únicamente se orientaba a curar enfermedades y a la prevención de riesgos, pero actualmente se ha logrado un replanteamiento en cuanto a este tema, propiciando el concepto de “Promoción de la salud”. Herry Sigerist en 1945, afirma que ésta se debe promover a través de una vida decente, condiciones de trabajo adecuadas, educación, cultura física y de igual manera recreación y descanso. Posteriormente en 1986 en Ottawa Canadá, se llevó a cabo la Conferencia Internacional sobre la Promoción de la Salud, la cual consiste en que a todas las naciones se les deben proporcionar los medios necesarios para mejorar la salud, y la obtención de un mayor control sobre ésta, además de darse una definición así como el establecimiento de una estrategia de acción mundial, destacando las condiciones o factores que condicionan la salud, como lo es una educación, vivienda, alimentación, un ecosistema estable, entre otras; planteando a la salud no como el objetivo, si no como una riqueza para la vida diaria, la cual involucra todo tipo de sistema social. La Promoción de la Salud trata de fomentar estilos de vida saludables dirigiéndose tanto a poblaciones como a lo personal dentro de su rutina diaria.

La prevención se liga frecuentemente al proceso de salud-enfermedad dando distintas interpretaciones a éstas. La OMS en 1978, define a la prevención como a la medida destinada que no solo previene la aparición de la enfermedad, sino también a los factores de riesgo así como detener el avance y disminuir sus consecuencias. Se le relaciona con las teorías que originan la enfermedad, así como la aplicación de determinadas técnicas que incluyen aspectos médicos, como los de otras disciplinas cuya finalidad es la de impedir la aparición de la enfermedad, a través de diferentes niveles (García & Tobón, 2005). Los niveles de prevención comunes son: *Primaria*: se dirige a prohibir o disminuir la exposición de las personas a agentes nocivos que pueden ser dañinos para la salud, a través de medidas dirigidas a evitar la aparición de la enfermedad o problemas de salud, y cuyo objetivo es disminuir la incidencia de la enfermedad. *Secundaria*: se enfoca en un diagnóstico precoz de una enfermedad incipiente (sin manifestaciones clínicas), para obtener un diagnóstico temprano y oportuno lográndose a través de exámenes médicos periódicos. Un diagnóstico anticipado puede asegurar un tratamiento lo más adecuado posible y con un efectivo control de la enfermedad. Y *Terciario*: cuando la enfermedad está clínicamente manifiesta mediante un correcto diagnóstico, se busca la recuperación de la salud a través de un tratamiento apropiado, además de otorgar una rehabilitación física psicológica y/o social en caso de invalidez o con algún tipo de secuela para minimizar las causas de la enfermedad (Vignolo,

Vacarezza, Álvarez & Sosa, 2011). Dentro del Diagnóstico Genético Prenatal, Villela y Linares (2012), mencionan a que éste se conforma de tres etapas: asesoramiento genético, diagnóstico prenatal y toma de decisiones.

## 4.1 Asesoramiento Genético

*Según la American Society of Human Genetics “el Consejo Genético (CG) es un proceso de comunicación que trata de problemas humanos asociados con la producción o riesgo de producción de un trastorno genético en una familia” (Gómez, 2010 p. 51)*

El consejo genético es el proceso por el cual un paciente o una familia, conoce el riesgo de enfermedades que pueden ser heredadas, advirtiéndole las posibles consecuencias que pueden conllevar, la probabilidad de padecerlas y/o transmitir las a la siguiente generación así como la forma de evitarlo (Gómez, 2010). Éste puede ser parte fundamental e integral en el proceso de diagnóstico, ya que uno de sus principales objetivos es transmitir la información adecuada puesto que, las personas que conforman este consejo están preparadas para notificar este tipo de información la cual puede tener aspectos negativos del diagnóstico, ayudando a los padres a comprender, tomar decisiones o ayudar en la aceptación mediante el apoyo emocional (Sheets, Best, Brasington. & Will, 2012). Algunos de los aspectos que debe considerar el consejo genético se ilustran en la Figura 4.1.1.

- 
1. Etapas del consejo genético:
    - A) Historia.
    - B) Árbol genealógico.
    - C) Exploración clínica.
    - D) Diagnóstico.
    - E) Historia natural.
    - F) Tratamiento y prevención.
  2. Tipos de herencia:
    - A) Herencia monogénica.
    - B) Herencia poligénica.
    - C) Patrones de herencia no mendelianos (imprinting genómico, disomía uniparental, herencia mitocondrial, mosaicismos germinales, mutaciones dinámicas). Herencia trialélica.
  3. Penetrancia, expresividad, heterogeneidad y fenocopias.
  4. Etiología de los defectos congénitos. Defectos congénitos menores.
  5. Anomalías cromosómicas.
  6. Embriofetopatías.
  7. Estimación de riesgo de recurrencia.
  8. Diagnóstico prenatal, tratamiento prenatal y opciones reproductivas.
  9. Aspectos especiales (consanguinidad, infertilidad, gemelaridad, talla corta, genitales ambiguos, aspectos ético-legales, etc.).

Fig. 38. Aspectos que considera el Consejo Genético para realizar un asesoramiento adecuado (Gómez. 2010).

En lo que se respecta a la historia, ésta se refiere a considerar el árbol genealógico familiar, en donde se pueden observar si existen patrones de enfermedades de las cuales se pueden

heredar; en la historia clínica personal se consideran los periodos prenatal, neonatal, así como el periodo de lactancia, alimentación y los posibles cambios neurológicos de alerta sobre todo en el SNC; es importante conocer la naturaleza de los diferentes defectos congénitos sobre todo aquellos que puedan poner en peligro la vida de la persona (Gómez, 2010). Cuando se solicita un consejo genético, el médico debe informar al paciente que solicita la consulta sobre la enfermedad de la que se sospecha, así como informarle que pueden surgir falsos negativos o falsos positivos teniendo un resultado equívoco. De igual manera mencionar las posibles repercusiones psíquicas y sociales, de esta manera si el resultado es positivo, el médico considerará oportuno realizar otro tipo de pruebas genéticas (Técnicas de diagnóstico) mediante un consentimiento informado, el cual es un documento legal en donde el paciente da el consentimiento para la realización de estas pruebas, garantizándose la confidencialidad de los resultados (Torrades, 2002). Debido a que en el nivel de prevención secundario se enfoca al diagnóstico precoz, éste se considera el pionero en el modelo médico el cual puede iniciarse antes del nacimiento, para detectar el estado en el que se encuentra el feto recibiendo el nombre de Diagnóstico fetal o prenatal, el diagnóstico intraparto evita el sufrimiento fetal además de prevenir lesiones y el diagnóstico neonatal se realiza en el momento del nacimiento para la detección de posibles enfermedades metabólicas, patologías o alteraciones que no se detectaron anteriormente (Alfonso & Ibañez, 1987, en Ibañez, 2002)

#### ***4.1.1 Diagnóstico Prenatal***

Aunque el embarazo no es un problema de salud, las expectativas y preocupaciones que tienen los padres, cuando esperan o desean planificar el nacimiento de un hijo, algunos se inclinan a informarse sobre las diferentes técnicas de diagnóstico, puesto que éstas proporcionan información oportuna y adecuada para la prevención de deficiencias congénitas u otros tipos de riesgos genéticos que pueden perjudicar este proceso. Es por ello que los médicos obstetras recomiendan el Diagnóstico Prenatal, el cual contempla todos los procedimientos que identifican los diferentes tipos de anomalías congénitas y/o alteraciones, a nivel cromosómico en el feto durante el embarazo (Tangarife, Castro & Maldonado, 2010). Estas técnicas permiten conocer durante la gestación algunas de las características que tiene el feto con el fin de realizar un diagnóstico precoz, cuyo fin es ayudar a los padres a tomar decisiones bien informadas sobre la salud del feto. Los métodos de Diagnóstico Prenatal se

realizan mediante análisis citológicos y genéticos, los cuales se pueden dividir en métodos invasivos y no invasivos.

#### **4.1.2 Métodos invasivos:**

Son procedimientos quirúrgicos que irrumpen en el interior de la madre, penetrando el espacio en donde se encuentra el feto o tejidos alrededor de éste como la placenta, útero y cordón umbilical, cuyo fin es extraer diferentes tipos de material dependiendo el tipo de análisis que se requiera. Este tipo de métodos además de brindar el material necesario para el análisis, se sugiere que estos únicamente se deben utilizar en mujeres mayores de 35 años (Tangarife, Castro & Maldonado, 2010). Dentro de los métodos invasivos se encuentran:

##### ***Amniocentesis***

Basile (2008) menciona que este método se debe realizar preferentemente entre las semanas 14 y 17 de gestación, en donde se obtiene líquido amniótico (líquido que rodea al feto) para obtener células fetales a través de una punción ecoguiada en la cavidad abdominal, presentando el 1-2% de riesgo de aborto por lesión fetal o infección maternal.

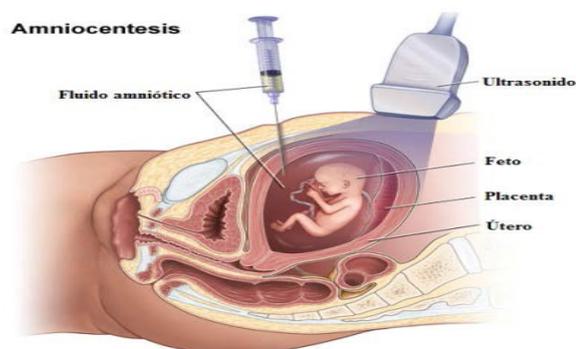


Fig. 39. Técnica de amniocentesis

##### ***Muestreo de vellosidades o biopsia de vellosidades coriónicas***

En esta técnica se obtiene material coriónico (células del trofoblasto<sup>10</sup>), en ocasiones las células embrionarias obtenidas se pueden contaminar con células maternas impidiendo la efectividad del examen. Este procedimiento se puede realizar en las semanas 10 y 12 y de igual manera representa riesgos en la madre y el feto (Tangarife, Castro & Maldonado, 2010).

---

<sup>10</sup> células del trofoblasto: células que forman la capa externa que provee de nutrientes al embrión y posteriormente se convierte en placenta.



Fig. 40. Procedimiento por el cual se obtiene el material coriónico.

### ***Muestra de sangre fetal (Cordocentesis)***

Para realizar este procedimiento es necesaria una aguja fina que es guiada por ultrasonido para la obtención de sangre de la vena umbilical del feto, obteniendo células para estudiar el ADN y proteínas, recomendándose que se realice posterior a las 18 semanas de gestación (Alvarenga, 2002).

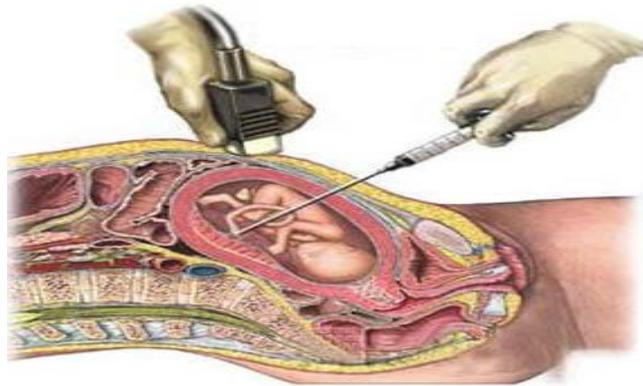


Fig. 41. Obtención de la sangre fetal.

#### ***4.1.3 Métodos no invasivos***

No generan daño al tejido materno dado a que no alteran las condiciones del feto, ya que se toman ácidos nucleicos y células fetales en la sangre periférica materna como alternativa para realizar un diagnóstico prenatal (Tangarife, Castro & Maldonado, 2010).

## ***Tamizaje***

Una de las técnicas de prevención es el screening o más comúnmente llamado tamizaje. Esta es una prueba que facilita la detección de condiciones patológicas y usualmente estas pruebas tienen una baja especificidad para la enfermedad de interés, y un resultado positivo generalmente conduce a realizar pruebas adicionales (Alvarado, 2010). La OMS define al tamizaje como una prueba sencilla para identificar a aquellos individuos que tienen alguna patología que aún no presenta síntomas. Para realizar una prueba de tamizaje se deben tener en cuenta cuatro aspectos: 1) la enfermedad o condición debe ser un problema importante; 2) tiene una prevalencia y/o incidencia alta; 3) un tratamiento disponible que influya en el curso de la enfermedad y 4) efectiva en costo-beneficio, precisada y aceptada por el paciente (Alvarado, 2010).

### ***4.1.4 Marcadores Bioquímicos***

Estos son los cambios en las hormonas del embarazo, las cuales llevan a modificaciones en la fisiología materna, permitiendo el desarrollo normal de la gestación. Los marcadores bioquímicos más usados son:

#### ***Alfa-feto-proteína (AFP)***

Es una glicoproteína, la medición se usa para el seguimiento de tumores y la detección de malformaciones fetales. Una de las causas más elevadas de esta proteína durante el embarazo es la presencia de defectos en el tubo neural, pero si son significativamente bajos durante el segundo semestre de gestación son afectadas por trisomía 21 y 18 (Alvarado, 2010). Es la proteína que más abunda en el feto, su producción máxima es entre la semana 13-14 de gestación en la concentración de la sangre fetal, es normal que se secrete en el líquido amniótico, además de atravesar la barrera de la placenta, razón por la cual también se puede medir en la sangre materna (Gerulewicz & Hernández, 2005).

## ***Gonadotropina Coriónica Humana (hCG)***

Se produce principalmente por células embrionarias secretándose en la orina materna desde la primera semana pos-concepción, ésta es fundamental durante el embarazo o durante la producción de la progesterona en las primeras semanas de gestación (Alvarado, 2010).

### ***4.1.5 Marcadores Ecográficos***

En estos tipos de marcadores, generalmente se encuentran malformaciones menores además de otros signos ecográficos sutiles como las características del hueso nasal, sonolucencia nucal o translucencia nucal, etc. Una ecografía durante el primer trimestre puede ser útil para detectar el bienestar fetal así como malformaciones fetales y fetos con altas probabilidades de presentar aneuploidías o complicaciones materno-fetales como pre-eclampsia (Alvarado, 2010).

### ***Sonolucencia Nucal o Translucencia***

Es uno de los principales marcadores ecográficos de aneuploidías durante el primer trimestre del embarazo siendo utilizada como un marcador aislado permitiendo una detección en el 80% de los fetos. Debe ser medida entre las 11 y 13 semanas de gestación ya que es uno de los momentos en que la longitud del cráneo se encuentra entre 45 y 84 mm (Alvarado, 2010). Ésta mide una colección subcutánea del líquido en la zona posterior del cuello fetal, la cual varía de acuerdo a la edad gestacional del feto, ésta posee un 70-75% para detectar el Síndrome de Down (SD) con un falso positivo del 5% (Serrano, 2010).



Fig. 42. Translucencia nucal fetal

## ***Hipoplasia del Hueso Nasal***

Se relaciona con la histopatología de los fetos que tienen trisomía 21 debido a un retraso en la osificación<sup>11</sup>. Recientemente la valoración del hueso nasal es utilizado como un marcador temprano de una aneuploidía (Alvarado, 2010). Castillo, Guerrero y Molina (2011), refieren que entre el 60 y el 70% durante el primer trimestre existe la ausencia del hueso nasal.

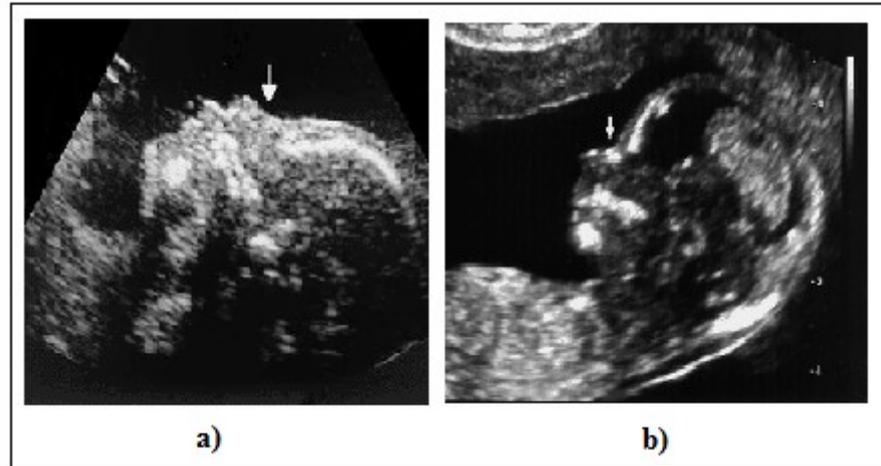


Fig. 43. Muestra el inciso a) la ausencia del hueso nasal, observándose una estructura blanquecina que es la punta de la nariz e inciso b) se distingue la presencia del hueso nasal.

## ***ADN Fetal***

El ADN es protegido por cuerpos apopticos<sup>12</sup> o por los nucleosomas, los cuales favorecen la presencia en la sangre materna a partir del primer trimestre y aumentando en la edad gestacional. Para identificar el ADN se realiza con técnicas moleculares como la reacción en cadena de la polimerasa, con sus diferentes variaciones: anidada, múltiple, cuantitativa fluorescente y en tiempo real. Este tipo de análisis no solo se enfoca en la determinación de genes, sino en cómo la cantidad del ADN en la sangre periférica puede ser indicativo en algunas enfermedades, como las aneuploidías y aquellas relacionadas con la placenta incluyendo la preeclampsia (Tangarife, Castro & Maldonado, 2010).

<sup>11</sup> Osificación: Transformación en hueso o adquisición de consistencia ósea por parte de un tejido orgánico.

<sup>12</sup> “La apoptosis es el conjunto de reacciones bioquímicas que tienen lugar en la célula y que determinan su muerte de una forma regulada en respuesta a una serie de acontecimientos fisiológicos o patológicos”(Lizarbe, 2007 p. 2)

#### ***4.1.6 Toma de decisiones o Aborto electivo***

Puesto que el diagnóstico genético prenatal (DGP), tiene muchas aplicaciones que son beneficiosas especialmente en aquellos casos en los que se puede aplicar un tratamiento cuando el feto está afectado, pero cuando se trata de una alteración cromosómica como lo es el Síndrome de Down (SD), algunos asesores genéticos y/o médicos llegan a aconsejar el término del embarazo. Por otro lado, cuando los padres recurren al DGP, esperan que los resultados les proporcionen tranquilidad al recibir noticias alentadoras sobre la salud de su próximo hijo, sin embargo en algunos de los casos no es así. Cuando se comunica a los padres que su próximo hijo padece algún tipo de variación cromosómica, esto puede producir un gran impacto en el núcleo familiar, la respuesta y reacción contribuirá en el periodo de aceptación-rechazo del feto, los cuales dependerán de diferentes factores como el estado emocional y/o personal de los progenitores, la relación de pareja, el apoyo social, economía familiar, creencias, entre otros (Núñez, 2003).

Cuando la familia conoce los resultados del diagnóstico se enfrenta a una crisis, Caplan (1980), la define como al periodo de desequilibrio psicológico en aquellas personas que enfrentan circunstancias peligrosas, las cuales constituyen un problema importante que no se puede evitar o resolver con los recursos acostumbrados; también hace referencia a las crisis circunstanciales o accidentales, éstas son aquellas que tienen un carácter urgente, imprevisto o inesperado como la muerte de un familiar, enfermedades, además de la confirmación de un diagnóstico no favorable (Núñez, 2003). Cuando los padres conocen este tipo de noticia, estos echarán mano de experiencias, conocimientos o estereotipos anteriores atravesando por emociones probablemente tristes y dolorosas, pensando la realidad del niño y la suya, siendo absolutamente normal que afloren sentimientos de rechazo, miedo, impotencia o culpabilidad, que no se sienta al hijo como propio (pues no es el que habían imaginado), y que se produzca un autocuestionamiento generando conflictos en la pareja (Azkoaga, 2009). Por consiguiente cuando las parejas atraviesan por esta situación, puede conllevar a tomar difíciles decisiones como la de proseguir o no con el embarazo, la cual puede afectar de forma contraproducente el vínculo materno ya que puede generar en las madres ansiedad en el desarrollo de sus bebés, teniendo consecuencias psicológicas nada favorables para quienes deciden interrumpir el embarazo (Buckley & Buckley, 2008). Por el contrario, ciertas parejas el DGP seguido de un aborto es una mejor opción, debido a que no

todos tienen los medios ideales y necesarios para tener un hijo con problemas de salud (Villela & Linares, 2012).

Por otro lado, muchas personas que a través del DGP prevén el nacimiento de un niño con SD o con cualquier tipo de alteración cromosómica que tenga algún tipo de retardo en el desarrollo, creen que éstas no son razones válidas para el término de un embarazo, justificándolo en juicios hipotéticos sobre la vida y el valor que tienen estas personas. Por ende, la toma de decisiones a través del DGP, ha generado cuestiones éticas sobre la toma de decisiones respecto a decidir quién vive y quién no (Villela & Linares, 2012). Dado que estos tipos de diagnóstico sus intenciones primordiales, es examinar, descubrir y prevenir la existencia de algún tipo de anomalía genética durante el embarazo, actualmente estos son una opción cada vez más accesible y menos invasiva, la cual se recomienda que se utilice cuando alguno de los padres tienen antecedentes con algún tipo de riesgo genético, con un hijo que tenga alguna presencia de anomalía cromosómica o cuando la edad de la madre supera los 35 años de edad. Villela y Linares (2012), refieren a que la intención del DGP es la terapéutica, dado que en algunas ocasiones conocer la existencia de una alteración genética o malformaciones fetales y la elección del nacimiento de éste, permite iniciar medidas terapéuticas multidisciplinarias después del embarazo.

## 5 EVALUACIÓN, INTERVENCIÓN Y REHABILITACIÓN

El nacimiento de un hijo es trascendental no solo para la pareja, sino para la familia que los rodea, dado a que conlleva a generar cambios no solo en la vida cotidiana, sino también las relaciones que se establecen con el recién nacido. Pero cuando dentro de la familia está la presencia de un niño (a) con algún tipo de Necesidad Educativa Especial (NEE), el cual es valorizado socialmente como “anormal, inferior, diferente”, etc., hace que los padres estén en constante preocupación (Ortega, Torres, Reyes & Garrido, 2008). El proceso de adaptación al diagnóstico difiere en cada familia, ya que está influenciado por el impacto que provoca la noticia ante la situación de tener un hijo (a) con NEE, es por ello que buscan ayuda para tratar de sobrellevar esta condición, tal y como lo dice Ortega, Torres, Garrido y Reyes (2006):

*“Cuando los padres llegan a saber que su hijo tiene un problema en el desarrollo que limita el área cognitiva, social, emocional o las habilidades para el aprendizaje, comienza una situación de emociones fuertes, interacciones con profesionales y especialistas diferentes, y una necesidad continua de búsqueda de información y servicios” (p. 23).*

Cuando hablamos de desarrollo hacemos referencia al proceso que tiene el ser humano desde que el óvulo se fecunda hasta que se convierte en adulto, el cual proviene de factores genéticos, los cuales generalmente son considerados como los responsables del potencial biológico, además de la influencia del medio ambiente, factores sociales, emocionales modificando significativamente el desarrollo. Dado a que éste es un proceso continuo y progresivo que va desde el nacimiento a la adolescencia, el desarrollo sigue determinadas leyes de funcionamiento las cuales comprenden las etapas de adquisición de las conductas ya que unas anteceden a otras puesto que las nuevas conductas se integran debido a adquisiciones anteriores (Maganto & Cruz, 2008). En el nacimiento de un niño, éste viene provisto de una serie de capacidades además de tener una dotación genética que va a determinar una parte de su desarrollo. Newman y Newman (1983), consideran 5 aspectos que debe tener el recién nacido: 1) apariencia en los primeros días de nacido; 2) comportamientos reflejos; 3) competencias sensoriales; 4) comportamiento de enfren-

tamiento y 5) diferencias individuales entre los recién nacidos. Su aspecto depende del estado de excitación el cual determina la capacidad para responder a estímulos ambientales, además de las diferencias en la respiración, tono muscular, actividad motriz y estado de alerta. En la Tabla 4 se muestra la condición en donde se evalúa al primer minuto del nacimiento a través de un método de calificación o escala Apgar.

Señal	Puntuación		
	0	1	2
Ritmo cardíaco	Ausente	Lento (menos de 100 latidos por minuto)	Más de 100
Esfuerzo respiratorio	Ausente	Lento, irregular	Bueno, llanto
Tonicidad muscular	Flacidez	Algo de flexión en las extremidades	Movimiento activo
Irritabilidad refleja	Sin respuesta	Llantos	Llantos fuertes
Color	Azul, palidez	Cuerpo sonrosado; extremidades azulosas.	Completamente sonrosado

Tabla 4. Escala Apgar (Newman & Newman, 1983)

Ésta es una escala de 0 a 2 donde se califican cinco signos vitales: ritmo cardíaco, esfuerzo respiratorio, tonicidad muscular, irritabilidad refleja y color del cuerpo. Si la calificación está entre 7 y 10 quiere decir que el pequeño se encuentra en buena condición; si es de 4 a 6 significa una condición algo deficiente, y está indicada la administración de oxígeno suplementario; la puntuación de 0 a 3 indica una condición muy deficiente y que es preciso proceder a la resucitación.

El desarrollo tiene una manifestación propia y diferente en cada individuo, existen muchos cambios psicológicos que tienen un cierto carácter “normativo” o “cuasinormativo”, es decir, que se observan en la mayoría de las personas. Estos procesos de desarrollo normativo se producen a lo largo de toda la vida y, de forma muy intensa, en las primeras etapas del ciclo vital (García, Hidalgo & Lara, 2008). En estas etapas se observan importantísimos cambios, unos más evidentes que otros, que van desde el crecimiento físico, hasta el dominio de distintas habilidades motrices, pasando por los progresos en los conocimientos, el desarrollo del habla, la forma de actuar sobre el mundo, la expresión y reconocimiento de las emociones y en las relaciones sociales con los demás, el niño avanza

de forma vertiginosa hacia un nivel cada vez más elevado de competencias. En la tabla 5 muestra los índices del desarrollo neurofisiológico del niño en el primer año de vida propuestos por Kupiyanova y Fedosseva, (s.f.).

<b>Índices del desarrollo neurofisiológico del niño en el primer año de vida (Kupiyanova &amp; Fedosseva, s.f.)</b>	
A los 2 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Está tranquilo cuando está despierto, mira a los juguetes suspendidos sobre su cabeza</li> <li>• Cuando un adulto le habla, sonrío continuamente</li> <li>• Sigue un móvil cuando está delante de sus ojos.</li> </ul>
A los 3 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ríe a carcajadas</li> <li>• Como respuesta a la conversación que se dirige él, expresa su alegría, sonriendo, haciendo ruidos y moviendo rápidamente brazos y piernas.</li> <li>• Sostiene bien su cabeza, pasa mucho tiempo sobre el estómago, apoyándose en los brazos</li> <li>• Cuando se le toma por las axilas, se sostiene a si mismo parcialmente sobre sus piernas, las dobla en la ingle.</li> </ul>
A los 4 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Busca objetos que hagan ruido, encuentra a un adulto al oír su voz (encuentra de donde vienen los sonidos)</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cuando está despierto está contento; sonrío balbucea con fuerza , se mueve con los brazos extendidos dobla y estira las piernas</li> <li>• Se ocupa largos ratos con los juguetes colgados delante de él, toca y toma objetos</li> <li>• Cuando come, toma la botella con ambas manos.</li> </ul>
A los 5 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Reconoce varias caras (da respuestas distintas)</li> <li>• Diferencia los tonos de voz que se dirigen a él</li> <li>• Canturrea melodías en algunos momentos</li> <li>• Con destreza se dirige su mano hacia una sonaja que se le ofrece sobre su pecho. Sujeta la sonaja durante periodos relativamente largos</li> <li>• Levanta su cuerpo, pasa mucho tiempo sobre su estómago apoyándose en las palmas de sus manos extendidas</li> <li>• Estando acostado sobre la espalda, se vuelve sobre su estómago</li> <li>• Sujetado de las axilas se para firmemente</li> <li>• Se mueve en el corral y gatea distancias cortas</li> <li>• Come bien con una cuchara, abre la boca cuando ve alimento, toma la comida con los labios</li> </ul>
A los 7 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Balbucea largos ratos</li> <li>• Al pedírselo un adulto, busca con la mirada y encuentra objetos que no se mueven</li> <li>• Juega con una sonaja, la golpea y la muerde</li> <li>• Gatea con facilidad</li> <li>• Se pone de pie erguido, cuando se le sostiene por las manos</li> </ul>
A los 8 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Repite en voz alta varias silabas</li> <li>• Al pedírselo un adulto, repite el movimiento ya aprendido, de aplaudir con las manos</li> <li>• Insiste mucho para obtener un juguete que llame su atención y hace muchos movimientos diferentes para lograr su objetivo</li> <li>• Los juguetes le ocupan largos periodos, los observa y los golpea unos contra otros</li> <li>• Se sabe sentar y acostar sin ayuda</li> <li>• Se pone de pie sujetándose de algún objeto. Se levanta y se inclina solo</li> <li>• Come un pedazo de pan sosteniéndolo él mismo</li> <li>• Bebe de una taza, cuando un adulto se la sostiene</li> </ul>
A los 9 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Imita a los adultos, repitiendo silabas que un adulto le pronuncia</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Encuentra objetos cuando un adulto los nombra, estando escondidos en distintos lugares</li> <li>• Hace distintos movimientos (dame la mano, adiós) cuando un adulto se lo pide</li> <li>• Se ocupa con objetos de diferentes maneras de acuerdo con las características que tienen: hacer rodar, mete y saca, etc.</li> <li>• Da pasos laterales, sujetándose del barandal del corral</li> <li>• Camina, ayudado por un adulto</li> </ul>
A los 10 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Imita a los adultos, repitiendo diferentes sonidos y silabas</li> <li>• Conoce el nombre de algunos niños y de algunos adultos</li> <li>• Al pedirselo un adulto, encuentra y entrega el juguete que se le pide</li> <li>• Responde al juego “te voy a alcanzar, te voy a alcanzar</li> <li>• Juega con objetos (abrirlo, cerrarlos, golpearlos, etc.) en una actividad constante</li> <li>• Se trepa y se baja</li> <li>• Camina de una andadera.</li> </ul>
A los 11 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pronuncia las primeras palabras que tienen significado (mamá, da, si gua-gua, etc.)</li> <li>• Realiza actividades ya conocidas cuando se le pide</li> <li>• Domina nuevas actividades como poner una encima de otro, sacar anillos de un palo, etc.</li> <li>• Se pone de pie solo</li> <li>• Camina con poca ayuda</li> </ul>
A los 12 meses:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pronuncia entre seis y diez palabras</li> <li>• Camina solo</li> <li>• Bebe solo de una taza</li> </ul>

Tabla 5. Índices del desarrollo neurofisiológico del niño en el primer año de vida (Kupiyanova & Fedosseva, s.f.)

Son varios los factores que pueden causar dificultades en el desarrollo, denominados “factores de riesgo” que ante la presencia de estos pone al niño en peligro aumentando el riesgo de padecer problemas en el desarrollo. En lo que respecta a las anomalías genéticas como es el Síndrome de Down (SD), tiene un impacto directo dado a que se pueden presentar alteraciones en su desarrollo, manifestándose retrasos psicomotrices a nivel madurativo o en el desarrollo psicomotor limitando su potencial de desarrollo (López & Monge, 2011).

Los padres con hijos que presentan SD les es difícil saber qué se puede esperar de su desarrollo, ya que no saben si es "normal" o si se está retrasando. Ortega (1997), propone una escala de desarrollo, la cual contempla la edad en donde aproximadamente el 50% de los niños que presentan SD logran una determinada habilidad, éstas podrán desarrollarse antes o después sin que esto signifique una anormalidad. Para su mejor comprensión, divide el desarrollo en seis grandes áreas: motora gruesa, motora fina, lenguaje, cognitiva, social y de autoayuda; las cuales están relacionadas de modo en que la adquisición o retraso afectan de manera indirecta las demás áreas, no se desarrollan en el mismo grado, ya que lo más importante es considerar su equilibrio, más que el desarrollo en una sola área en particular.

<b>Escala de desarrollo</b>	
<b>Motora gruesa</b>	Su desarrollo permite que el niño aprenda a mover su cuerpo, utilizando sus músculos. Comprende habilidades como sentarse, gatear, caminar, correr, etc., las cuales conducen al niño a conocer su ambiente explorando su mundo; favoreciendo el desarrollo de otras áreas.
<b>Motor fino</b>	Puede controlar sus músculos pequeños, como los dedos, manos, ojos, cara y lengua. Pueden realizar movimientos pequeños coordinados que se requieren para realizar garabatos, escribir, ensartar, tomar una cuchara, seguir con los ojos un objeto, hablar, etc.
<b>Lenguaje</b>	Uno de los más importantes en el desarrollo ya que es fundamental esta habilidad para comunicarse, este aspecto es el que más preocupa a los padres, ya que a través de este medio el niño es capaz de decir lo que quiere y siente. Su desarrollo se divide en dos áreas: el lenguaje receptivo y el lenguaje expresivo. El lenguaje receptivo es la habilidad para entender el significado de las palabras, los gestos y símbolos escritos. El lenguaje expresivo es la habilidad para utilizar palabras, gestos y símbolos escritos para comunicarse y antecede al lenguaje expresivo.
<b>Cognitivo</b>	Entendemos como área cognitiva a la habilidad que se requiere para razonar y solucionar problemas, tomando como base las experiencias pasadas; se incluyen también en esta área los conceptos académicos. Este aspecto es más complejo y abstracto, por lo que el niño tardará en desarrollar el área cognitiva.

<b>Social</b>	Es la capacidad para comportarse con otras personas, habilita al niño para madurar como miembro de un grupo, dado a que la personas con SD tienen facilidad innata.
<b>Autoayuda</b>	Fundamental para lograr la independencia del niño, incluyendo habilidades como asearse, vestirse, utilizar adecuadamente los cubiertos, las herramientas y otros objetos que le harán más fácil su desenvolvimiento.

### Tablas de desarrollo.

#### DESARROLLO MOTOR GRUESO

<i>Habilidad</i>	<b>Edad promedio en que la realiza</b>	
	<i>Años</i>	<i>Meses</i>
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

<i>Habilidad</i>	<b>Edad promedio en que la realiza</b>	
	<i>Años</i>	<i>Meses</i>
Camina independientemente	3	
Empuja un juguete		3
Camina hacia atrás	3	2
Pedalea en 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	

### DESARROLLO MOTOR FINO

<i>Habilidad</i>	<b>Edad promedio en que la realiza</b>	
	<i>Años</i>	<i>Meses</i>
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 su biberón		10
Golpea dos objetos		11
Juega con arena		12
Dice "adiós" con la mano		12
Suelta un objeto al pedírselo		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	8
Garabatea espontáneamente	1	8
Lanza una pelota al pedírselo	1	9
Desenvuelve regalos	2	
Destapa un frasco	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	

## DESARROLLO DEL LENGUAJE

<i>Habilidad</i>	<b>Edad promedio en que la realiza</b>	
	<i>Años</i>	<i>Meses</i>
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
Balucea		12
Reconoce el nombre de objetos de uso común	1	2
Responde a órdenes simples	1	6
Dice "mamá" y "papá"	1	6
Demuestra lo que quiere, con gestos	1	8
Nombra objetos	1	10

<i>Habilidad</i>	<b>Edad promedio en que la realiza</b>	
	<i>Años</i>	<i>Meses</i>
Sigue órdenes sencillas	2	
Dice dos palabras o más	2	2
Nombra partes del cuerpo	2	6
Usa adjetivos (color, tamaño)	3	
Hace preguntas	3	
Hace frases de dos palabras	4	
Usa palabras para comunicarse	6	

**ÁREA COGNITIVA, SOCIAL  
Y AUTOAYUDA**

<i>Habilidad</i>	<b>Edad promedio en que la realiza</b>	
	<i>Años</i>	<i>Meses</i>
Sonríe espontáneamente		2
Sonrisa social		4
Reconoce a familiares		5
Sostiene su biberón		6
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 palmaditas	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 periodos	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 algunos números (1, 2,3)	2	2
Espera su turno en los juegos	2	2
Se calza y se quita los zapatos	2	2

Cuando un problema surge o existen circunstancias que llegan a condicionar un desarrollo normal, los cuales pueden influir en diferentes habilidades psíquicas, físicas, sensoriales y/o motrices, hay que realizar una intervención a través de diferentes tipos de estrategias que van acorde a las condiciones del tipo de discapacidad que se presente (Ibañez, 2002). Una vez que está establecida una limitación biológica y/o un problema de retardo en el desarrollo psicológico, es necesario evaluar e intervenir a través de programas educativos y de rehabilitación (Guevara, 2012). Aguado (s.f.), menciona que un proceso de intervención

se conforma de tres fases: evaluación, tratamiento o programa (intervención) y valoración de resultados alcanzados.

## 5.1 Evaluación

En lo que respecta a la evaluación Aguado (s.f.), se refiere a que un proceso de evaluación se conforma a través de un *proceso de intervención*, el cual se desarrolla conforme a la secuencia de la evaluación-programa y valoración de resultados. “No evaluar si no es para intervenir; no intervenir sin valorar” (Aguado, s.f., p. 583).

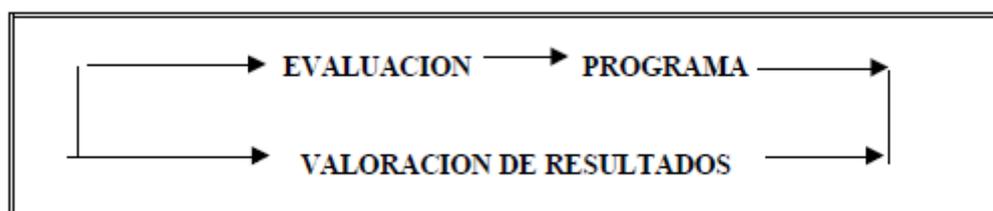


Fig. 44. Representación de la secuencia del proceso de Intervención

Guevara, Ortega y Plancarte (2005), mencionan que la evaluación debe incluir los siguientes aspectos:

1. Características biológicas: considera el desarrollo físico, enfermedades que se han padecido, factores biológicos y neurológicos que pueden estar afectando el desarrollo psicológico, características físicas actualmente (en apariencia y en aspectos médicos) y el tratamiento médico que puede recibir para remediar o aminorar este tipo de limitaciones.
2. Características del ambiente físico donde se desenvuelve el niño: estructura de su casa, zona en la que se encuentra, servicios con los que cuenta, dimensiones y distribución del hogar. Se evalúa qué tan seguro es el ambiente físico y qué tan adecuado es para favorecer el desarrollo psicológico.
3. Características del ambiente familiar: rutinas familiares, cómo es percibido e integrado a la vida familiar el niño, el tiempo que se involucran los familiares con él de manera directa, la adaptación a las estrategias educativas de la familia a las necesidades del niño, modelos de conducta que recibe y las formas específicas de interacción con cada miembro de la familia.
4. El grado de desarrollo conductual del niño: habilidades que ha desarrollado, las adaptaciones conductuales de acuerdo a las necesidades del medio que lo rodea, etc.

La evaluación de estos aspectos permitirá encaminar acciones sistemáticas para la intervención en la salud y la educación de la persona con NEE a través de: 1) la disminución o desaparición de las limitaciones de tipo

biológico, 2) la programación y puesta en práctica de un programa educativo dirigido a favorecer el desarrollo psicológico del niño, a través de la modificación y adaptación de las condiciones que se detecten como inadecuadas, 3) el mejor tratamiento de las necesidades médicas del paciente sin que ello represente un problema para el profesional de la salud que lo atiende, y 4) la integración de la familia en un tratamiento, lo más integral posible, encaminado a la normalización e integración del individuo. La evaluación psicológica es un proceso indispensable en toda intervención, ya que por lógica, no podemos planear una intervención si antes no tenemos información acerca del problema, información que sólo nos la puede proporcionar una correcta evaluación (Guevara, 2012).

Un ajuste respecto a los procedimientos para realizar una evaluación, ésta debe ser de acuerdo a las necesidades y a las características de la persona con algún tipo de NEE, Pelechano (1987), en la Figura 45, recoge una serie de consideraciones que se deben tomar en cuenta.

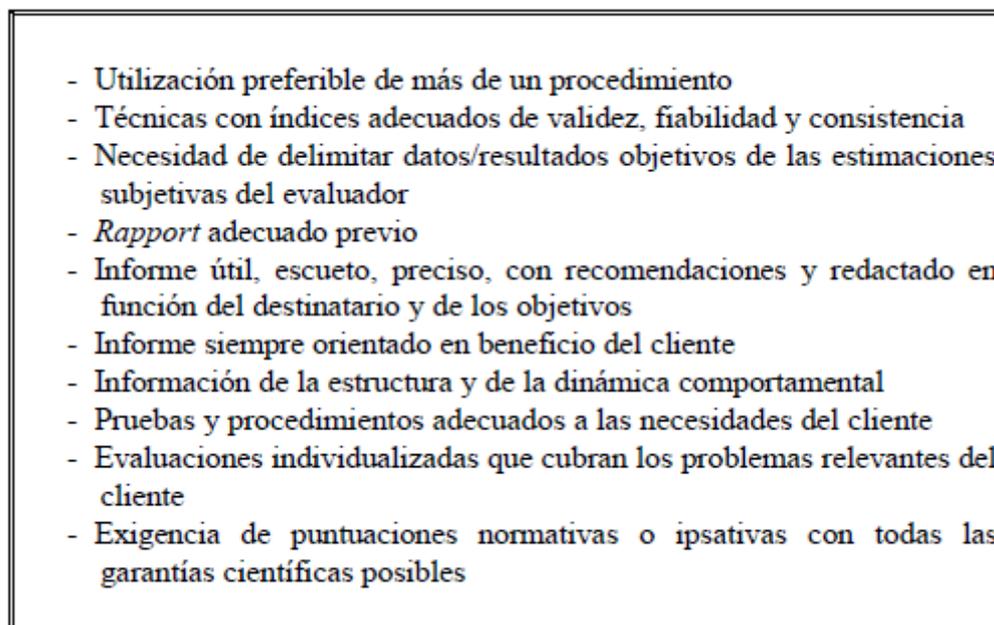
- 
- Utilización preferible de más de un procedimiento
  - Técnicas con índices adecuados de validez, fiabilidad y consistencia
  - Necesidad de delimitar datos/resultados objetivos de las estimaciones subjetivas del evaluador
  - *Rapport* adecuado previo
  - Informe útil, escueto, preciso, con recomendaciones y redactado en función del destinatario y de los objetivos
  - Informe siempre orientado en beneficio del cliente
  - Información de la estructura y de la dinámica comportamental
  - Pruebas y procedimientos adecuados a las necesidades del cliente
  - Evaluaciones individualizadas que cubran los problemas relevantes del cliente
  - Exigencia de puntuaciones normativas o ipsativas con todas las garantías científicas posibles

Fig. 45. Consideraciones técnicas propuestas por Pelechano (1987)

Cuando se detecta un trastorno de índole biológico, neurológico, físico que puede afectar un desarrollo adecuado, es necesario tomar la decisión de una intervención terapéutica, dado a que como seres humanos necesitamos de determinadas habilidades que nos permitan interactuar biológica, psicológica y socialmente permitiendo la construcción de vínculos para un completo desarrollo, considerando primordialmente a las personas con algún tipo de discapacidad ya que como todos, son parte útil de la sociedad productiva, se debe procurar que adquieran todo tipo de habilidad para así adecuarse e integrarse a la

sociedad que lo rodea, es por ello que la Educación Especial, se iniciará tempranamente a través de diferentes niveles de intervención.

## **5.2 Intervención**

Según Fuentes y Palmero (1995) la intervención es en donde existen múltiples programas diseñados para una intervención oportuna y eficaz, en donde el principal objetivo es implementar las habilidades que deben ser adquiridas en cada una de las áreas del desarrollo, así como las condiciones de aprendizaje necesarias. Dado a que existen diferentes modelos que cambian en aspectos importantes, como las variables que intervienen en el desarrollo y mantenimiento de conductas y habilidades, así como obtener los datos adecuados y los objetivos que se consiguen con la intervención y la forma de llevarla a cabo. Para ello, Bados (2008), propone diferentes niveles de intervención psicológica, la cual se puede llevar a cabo a nivel individual, pareja y/o familia, comunidad/sociedad y educativa.

### ***5.2.1 Intervención Individual***

Cuando se produce una detección precoz, ésta debe atender aspectos biológicos y ambientales, así como la identificación de anomalías biológicas y la determinación de un ambiente inadecuado. En lo que respecta a este tipo de intervención, se trabaja con la persona afectada para ayudar a reducir, superar o eliminar comportamientos de riesgo, además de fomentar la adquisición y potencialización de hábitos, comportamientos y habilidades necesarias para su desarrollo (Bados, 2008). Cuando ocurre una detección temprana, ya sea por algún tipo de desventaja biológica y/o de otro tipo de factores, ésta permitirá poner en práctica una de las mejores estrategias que se disponen para la atención de estas poblaciones: la estimulación temprana. Ésta se refiere a un conjunto de acciones preventivas y multidisciplinarias tendientes a evitar o aminorar los efectos de distintas deficiencias, sea cual sea su origen (Guevara, 2012).

## ***Estimulación Temprana***

Wernicke (1993) señala que ésta( se basa en la intervención de un profesional o de varios teniendo como objetivo favorecer, habilitar o rehabilitar en el niño los funcionamientos básicos, con el fin de que pueda madurar lo más normalmente, así como lograr un vínculo firme y sano con sus padres. Una adecuada maduración implica tanto un buen entorno emocional, como aquellas capacidades que permitan adquirir adecuadamente los aprendizajes. Ya que la Estimulación Temprana debe comenzar ya sea desde el nacimiento y/o durante los primeros años de vida, considerándose fundamental el conocimiento de la edad cronológica (pues lo que es normal a una edad puede no serlo a otra), siendo un indicativo de retrasos o alteraciones. Maldonado y Oliva (2008) refieren a que los niños necesitan de estímulos para su correcto y pleno desarrollo de las capacidades motrices, cognitivas, emocionales y adaptativas. Las personas con SD, dado a que presentan características que influyen en su desarrollo, deben considerar aspectos para la utilización de programas específicos para una estimulación temprana durante los primeros seis años de vida para estimular al máximo los mecanismos adaptativos y de aprendizaje apropiados.

La estimulación temprana es fundamental para una evolución, ya que se le puede aplicar sea cualesquiera la discapacidad que se padezca, el desarrollo motriz, sensorial, lenguaje y dominio de actividades vitales que contribuyen a lograr una cierta independencia personal, constituyen la base sobre la que se desarrollarán aprendizajes posteriores y se hará la integración (Ibañez, 2002). Puesto que dentro del desarrollo se presentan tanto cambios físicos, cognitivos, biológicos y socioemocionales, los primeros años son los que determinan el desarrollo posterior, de ahí que es sumamente importante proporcionar una estimulación apropiada de acuerdo a las necesidades sin alterar su principal entorno, esto permitirá aminorar y detectar a tiempo cualquier desajuste en el desarrollo (Romay, 2012). Papalia y Olds (2005), refieren que se deben establecer conductas imprescindibles para que un proceso de enseñanza-aprendizaje sea benéfico para adquirir y desarrollar habilidades más complejas, ya que su presencia se ve favorecida en la vida diaria así como en el momento de la enseñanza escolarizada. El Inventario de Habilidades Básicas (Macotela & Romay, 1988), (Tabla 5), su objetivo es vincular un diagnóstico con la intervención para afrontar las dificultades en el desarrollo, tomando en cuenta los recursos y debilidades de quien se intervenga. Conocer las habilidades que el niño tiene, establece un punto de partida para la estimulación ya que éste es un proceso que va de lo fundamental a lo complejo (Romay, 2012).

<b>CONTENIDO DEL INVENTARIO DE HABILIDADES BÁSICAS.</b>		
<b>Área</b>	<b>Sub-área</b>	<b>Categorías</b>
<b>Básica</b>	<i>Atención</i>	A. Integración funcional de los componentes de la atención. B. Exploración C. Seguimiento visual de objetos D. Fijación visual E. Contacto visual F. Orientación hacia diferentes tipos de estimulación
	<i>Imitación y Seguimiento de instrucciones</i>	A. Realización de actividades bajo instrucción B. Realización de acciones secuenciadas C. Realización de acciones simples
	<i>Discriminación</i>	A. Nombramiento B. Agrupamiento C. Colocación de objetos D. Señalamiento E. Igualación
<b>Coordinación viso-motriz</b>	<i>Coordinación motora gruesa</i>	A. Desplazamiento B. Equilibrio estático C. Equilibrio de recuperación D. Movimientos coordinados E. Actividades de integración motriz <i>*Guía de observación</i>
	<i>Coordinación motora fina</i>	A. Actividades integrales B. Movimientos de precisión C. Movimientos básicos D. Tareas de pre-escritura
	<i>Auto-cuidado</i>	A. Control de esfínteres B. Aseo personal C. Desvestido y vestido D. Habilidades de alimentación.
<b>Personal-Social</b>		A. Adaptación a las situaciones de evaluación B. Respuesta a la interacción social

	<i>Socialización</i>	<p>C. Aproximación espontánea a otras personas</p> <p>D. Capacidad para involucrarse en actividades sin perturbar</p> <p>E. Participación en actividades grupales</p> <p><i>*Guía de observación de conductas incompatibles</i></p>
<b>Comunicación</b>	<i>Comunicación vocal-gestual</i>	<p>A. Expresión de necesidades, deseos y preferencias</p> <p>B. Reconocimiento de su persona</p> <p>C. Identificación de partes del cuerpo y prendas de vestir</p> <p>D. Identificación de elementos del medio presentados físicamente</p> <p>E. Identificación de elementos del ambiente representados en lámina</p> <p>F. Identificación de elementos del medio de acuerdo con la clase a la que pertenecen, su función, su utilidad y localización.</p> <p>G. Identificación de acciones y estados de ánimo representados en lámina</p>
	<i>Comunicación verbal-vocal</i>	<p>A. Evocación de objetos, láminas e historia</p> <p>B. Uso de estructuras gramaticales</p> <p>C. Conversación</p> <p><i>*Guía de observación-información complementaria</i></p>
	<i>Articulación</i>	<p>A. Articulación de fonemas consonánticos</p> <p>B. Articulación de diptongos y grupos vocálicos</p> <p>C. Articulación de grupos consonánticos homosilábicos</p> <p>D. Articulación de grupos consonánticos</p>

		heterosilábicos y grupos consonánticos mixtos
--	--	---

Tabla 5. Información referente al contenido del Inventario de Habilidades Básicas (IHB) (Macotela & Romay, 1992), referente a las áreas, sub-áreas y las categorías que lo conforman.

Un programa de intervención temprana no produce la desaparición del defecto genético o de sus manifestaciones clínicas, lo que si determina es neutralizar y desarrollar el potencial que permita convivir socialmente, aprender, ir a la escuela, ser independiente, o lograr un empleo. Este tipo de intervención se caracteriza por concentrar sus acciones en el desarrollo físico, emocional, intelectual, social, contemplando a la familia para la prevención de futuras consecuencias negativas, considerando diferentes aspectos: como incrementar el desarrollo integral del niño en todas las esferas: motora, cognoscitiva, socialización, lenguaje, mediante las actividades diarias del hogar. Además de realizar una intervención individual se le debe brindar a los padres o personas encargadas directamente del cuidado del niño, información actualizada sobre todos los aspectos relacionados con la atención del niño, adiestrarlos sobre los procedimientos a emplear y las medidas dirigidas a estimular de forma integral el desarrollo de los potenciales residuales, al igual que proporcionar la información sobre los recursos disponibles en la comunidad, y los derechos por la legislación vigente a los cuales pueden acudir los padres del niño afectado (Pérez, Baró, & Rodríguez, 2009).

Un programa de estimulación da apoyo emocional y neutraliza los efectos negativos de la discapacidad sobre la dinámica familiar, desarrollando actividades, organizar un plan de actividades terapéuticas basadas en la estrategia individual establecida, adiestrando a la familia en el empleo de mecanismos reforzadores positivos para lograr la motivación del niño y su participación activa en el tratamiento, se debe tener presente al programar las posibilidades reales de ser cumplidas por la familia de acuerdo a sus características culturales, nivel socioeconómico, tipo de vivienda, rutina diaria, disponibilidad de tiempo, nivel educacional, grado de comprensión y actitud de los padres ante la intervención del niño. Cuando se establece un programa bien orientado y lógicamente estructurado, el progreso aunque sea lento es una fuente de estimulación para los padres que los alienta a continuar participando. No existe una receta de cómo debe ser estructurado y desarrollado un programa de estimulación, cada uno debe responder a la realidad de la persona, familia, país o la región donde se implementa, las condiciones socioeconómicas, la disponibilidad de

recursos, el nivel de preocupación social sobre el problema y el nivel de desarrollo cultural (Pérez, Baró, & Rodríguez, 2009).

Cuando se interviene a nivel individual, lo que se trata de conseguir es una autonomía personal y una vida independiente. Las personas con SD tienen diferencias individuales en los índices de progreso hacia la autonomía, y muchos estudios relacionan las capacidades cognitivas con las capacidades de autoayuda. Los padres frecuentemente tienen el riesgo de caer en la sobreprotección, siendo un camino fácil. No es mejor padre o madre quien hace todo por sus hijos o le evita todos los disgustos e incomodidades, sino quien le enseña a valerse por sí mismo y a afrontar las situaciones. Puede ser más duro y necesitar más insistencia, pero no por ello se debe pensar que el hijo no será capaz de hacer las cosas cotidianas que hacen los demás niños de su edad. Es posible que tarde más tiempo en desarrollar sus habilidades y no hay que compadecerse pensando que tendrá que llevar una vida diferente. Si se le ayuda a potenciar al máximo sus capacidades, podrá llegar a realizarse como persona, independientemente de sus limitaciones y logrará su independencia y su autonomía, llegando un día a no tener que depender de los padres o demás adultos que le rodean (Vélez, 2006). La autonomía socio-personal es la consideración de la persona con discapacidad como persona con derechos que consume servicios y debe intervenir en la planificación y desarrollo de los mismos, buscando independizarse y manejarse como cualquier adulto en la sociedad (Puig de la Bellacasa, 1993). Para lograr los objetivos de “igualdad” y “plena participación” no son suficientes las medidas de rehabilitación orientadas hacia la persona con discapacidad, pues la experiencia ha demostrado que en gran parte, el medio es el que determina el efecto de una discapacidad sobre la vida diaria de la persona, ser autónomo equivale a ser independiente. Se lucha contra la discriminación para alcanzar esa independencia, es el entorno el que debe cambiar y para ello presionan las asociaciones pro personas con discapacidad, que se han constituido con el fin de defender sus derechos (Ibañez, 2002).

### ***5.2.2 Intervención en pareja y/o familia***

Anteriormente la estimulación temprana únicamente era realizada por profesionales y en ocasiones con la contribución y colaboración de los padres asignándoles un papel importante tanto en la estimulación como en la educación de sus hijos. De esa forma se introdujo que los padres sean los principales terapeutas o mediadores para facilitar el desarrollo de sus

hijos (Ibañez, 2002). Los progresos y continuidad en las adquisiciones dependerán de la participación activa de los padres puesto que el primer ambiente social del niño es la familia y cuya función biológica y cultural es proporcionar los elementos adecuados para que el niño aprenda a vivir como miembro de la sociedad y adquirir los hábitos de conducta social, entre otros. En el caso de los niños con SD debido a los trastornos del aprendizaje, las deficiencias intelectuales y en muchas ocasiones por el incorrecto manejo familiar estos procesos, se tornan más lentos y con diferentes manifestaciones (Pérez, Baró, & Rodríguez, 2009).

Considerando que el principal papel de la familia es el desarrollo de la personalidad del niño, la aparición de un hijo con deficiencia mental supone una herida grave, debido a que ningún padre está preparado para tener un hijo con cualquier deficiencia, una sensación de desconcierto y frustración, culpabilidad, impotencia, ansiedad por el porvenir del niño, todo ello contribuye a crear un papel de ciertas actitudes y comportamientos que van a desempeñar el papel fundamental en el futuro desarrollo del niño (Amor, 1997). Es por ello que dentro de la intervención familiar, se busca que los más cercanos al niño con algún tipo de NEE se percaten de que pueden contribuir y generar cambios de manera positiva para favorecer su desarrollo (Bados, 2008). Puesto que los padres son los primeros educadores en este tema, al igual que los padres con hijos “normales”, sirven de modelos, enseñando mensajes sobre el amor, el afecto, el contacto y las relaciones, las propias actitudes, sentimientos y conocimientos sobre estos temas de los padres, influirán en su reacción ante la exteriorización de estas necesidades (Rodríguez, 2011).

Cuando se interviene en la pareja es en el surgimiento de conflictos debido a los diferentes valores, creencias, estilos de vida o cuando hay problemas en la comunicación, afecto, educación en los hijos, entre otros (Bados, 2008). Considerando que además de intervenir a nivel individual y familiar también es necesario detectar algunos factores de riesgo psicosociales, puesto que las personas con discapacidad suelen ser objeto de discriminación a causa de los prejuicios o la ignorancia, y además es posible que no tengan acceso a los servicios esenciales. Se trata de una "crisis en silencio" que afecta no sólo a las propias personas con discapacidad y a sus familiares, sino también a su desarrollo social, económico, estilos de vida familiar que pueden generar problemas en el desarrollo infantil (Pérez, Baró, & Rodríguez, 2009).

### ***5.2.3 Intervención en comunidad/sociedad***

Albarrán (2008) señala que cuando se habla de integración social enfocada en la persona con discapacidad, se debe hacer una partición junto con el esfuerzo que debe darse para que se logre la inserción, por un lado encontraremos la parte que corresponde a la individualidad y en un segundo momento lo que corresponde a la perspectiva social. Dado a que cuando se interviene a nivel individual y familiar únicamente se ayuda a pocas personas, y por el contrario cuando se realiza a nivel comunidad-sociedad se trata de modificar el medio en el que viven, con el propósito ayuda a prevenir o resolver problemas, adquiriendo nuevas capacidades y habilidades, modificando el medio físico y social para introducir cambios a través de la creación de instituciones, programas o modificar los programas ya existentes tomando en cuenta las nuevas necesidades que se tienen (Bados, 2008). Las Naciones Unidas han tratado de mejorar la situación de las personas con discapacidad y hacer más fáciles sus vidas, teniendo como principal interés el bienestar y los derechos de las personas con discapacidad así como la búsqueda de la igualdad de todos los seres humanos. Como se ha visto, las personas con discapacidad deben poder ejercer sus derechos civiles, políticos, sociales y culturales en igualdad de condiciones con el resto de personas. Algunas asociaciones se han dado a la tarea de divulgar, concientizar y sensibilizar con el fin de alcanzar la integración social de las personas con SD, lo que tratan de realizar con estas tareas es:

- ✓ Promover la integración social de personas con SD a través de la divulgación de su realidad actual y sobre la discapacidad en general.
- ✓ Establecer y consolidar líneas de diálogo con autoridades de diferentes ámbitos: políticas, educativas, médicas, así como con diversos medios de comunicación.
- ✓ Ofrecer información sobre la realidad de las personas con SD.
- ✓ Modificar hábitos, costumbres sociales y actitudes negativas hacia las personas con SD.

Teniendo en cuenta que las discapacidades suelen estar causadas por actividades humanas, la falta de cuidado o de índole biológico se necesita la ayuda de toda la comunidad internacional para terminar con esta discriminación social (Juárez, Comboni & Garnique, 2010). Uno de los requisitos y de urgencia personal y social, es oportuno revindicar la integración en el proceso de rehabilitación, ésta se debe orientar para potenciar su papel en el proceso de intervención tanto de adaptación a las discapacidades adquiridas como de una intervención temprana, sobre todo ante una discapacidad congénita en las distintas modalidades del proceso de rehabilitación (Aguado, s.f).

#### **5.2.4 Intervención Educativa**

La educación especial se iniciará tan precozmente como lo requiera cada caso y será obligatoria y gratuita. La individualización de una enseñanza educativa significa una atención al proceso personal de desarrollo del individuo con NEE, ya que es el protagonista de su propio aprendizaje. Desde la individualización hacia la integración se requiere contemplar la enseñanza prescriptiva para la adquisición de destrezas básicas y la cooperación social. La interrelación de aspectos académicos y sociales se ha considerado como elemento fundamental y cuyo objetivo es facilitar la integración a través de un cambio de actitudes en la sociedad. Donaldson señala que la modificación de actitudes se impulsa con el establecimiento de un estatus de relaciones entre iguales (personas con y sin discapacidad) (Ibañez, 2002). El deseo de proporcionar educación a cualquier niño con NEE favoreció el acceso a la educación general de las personas con discapacidad. La integración de los niños con problemas de discapacidad intelectual en el proceso de aprendizaje, debe entenderse ante todo como una introducción de la educación especial en el sistema general de educación. El principio de integración recomienda una convivencia en igualdad de oportunidades y derechos, con actitudes de aceptación y de respeto, en una sociedad que elimina las barreras físicas y actitudinales que impiden o limitan la participación de una persona con discapacidad, el cual surge como consecuencia del principio de normalización, cuando el principio de normalización se aplica, sin segregaciones al derecho de escolarización surge la integración escolar (García, 2005).

Una educación inclusiva implica la responsabilidad de todos los actores del proceso de enseñanza-aprendizaje hacia niños con necesidades educativas especiales, sin necesidad de usar etiquetas como discapacidades motoras, visuales, auditivas, etc., una de las metas de la educación sería integrar no sólo a aquellos que tienen alguna NEE, sino a quienes tienen dificultad para ingresar y permanecer en la escuela, superando la visión compasiva de la tolerancia, para generar una actitud activa de aceptación e inclusión en todas las actividades de aprendizaje. Una educación inclusiva va más allá de la visión integracionista de la escuela, para situar en un plano de igualdad en la atención a los niños y niñas con NEE (Juárez, Comboni & Garnique, 2010).

Dado que las personas con discapacidad y sus familias, e incluso las personas con desventaja sociocultural necesitan de apoyos para afrontar su situación, esta red social de

apoyo puede ser amplia, desde familiares, amigos, vecinos, grupos de autoayuda, asociaciones y servicios sociales comunitarios, por lo que esa red social de apoyo adquiere una importancia fundamental, considerando que la salud es un estado de completo bienestar físico, mental y social y no simplemente la ausencia de enfermedad. La calidad de vida ha tenido diversas interpretaciones, en un principio se asoció a la longevidad, posteriormente a salud. Actualmente el concepto de calidad de vida ha sobrepasado el aspecto sanitario uniéndose el aspecto emocional, cognitivo y social juegan un importante papel el entorno de las personas (Ibañez, 2002)

### **5.3 Rehabilitación**

En el Segundo informe del Comité de Expertos de la OMS en Rehabilitación Médica en 1969, mencionan que la rehabilitación se aplica a la incapacidad y es la aplicación coordinada de una serie de medidas médicas, sociales, educativas y profesionales para reparar o readaptar al individuo con el objetivo de que alcance su mayor proporción de capacidad funcional. Este Comité considera que si la rehabilitación es costosa, el gobierno cubrirá dichos gastos con la ayuda y colaboración de seguridad social. En 1989, la OMS asume el concepto de Rehabilitación Integral mencionando que:

*“la aplicación coordinada de un conjunto de procedimientos médicos, educativos, psicológicos, sociales y ocupacionales para preparar o readaptar al individuo limitado con el objeto de que alcance la mayor proporción posible de la capacidad funcional, social y productiva. El objetivo del proceso de rehabilitación, entonces, es prevenir, superar o minimizar los posibles efectos de la condición limitante” (p. 57).*

Cuando sucede una acción de rehabilitación, ésta debe integrar respecto al desarrollo de todas las fases que tiene el ser humano a lo largo de la vida, además de ser integradora en cuanto a la realización con la sociedad. La Organización Internacional del Trabajo (1981), señala que la rehabilitación es la aplicación de un conjunto que se coordina con los medios sociales, educativos y profesionales, cuyo fin es hacer uso de estos. La acción de la rehabilitación se debe centrar en la persona y en el entorno que lo rodea. El objetivo básico del proceso de rehabilitación busca garantizar que la persona con discapacidad, cualquiera

que sea su naturaleza, el origen de la deficiencia o minusvalía, la participación más amplia en la vida social, económica e independiente (Castillo, 1997).

Según Moraga (1972), propone los principios de la Rehabilitación Integral, lo cual para ello es necesario conocer las necesidades, características y el entorno, para que este pueda ser el encargado de su propia rehabilitación, permitiendo desarrollarse y establecer condiciones personales de una plena realización.

- ✓ **Integridad:** intercambio y relación estrecha de disciplinas y profesiones
- ✓ **Individualidad:** Basada en las propias características de cada individuo, basadas en la naturaleza de la deficiencia y las condiciones ambientales.
- ✓ **Universalidad:** una visión global de la población sin establecer diferencias entre personas “normales” y con “limitaciones”, dado a que todos estamos propensos en necesitar algún día de la rehabilitación ya sea por enfermedad y/o accidente.
- ✓ **Utilidad social:** a través de la rehabilitación la persona que ha sufrido una lesión física o mental, puede compensar actitudes y habilidades perdidas que puedan facilitar su integración y contribuya a generar igualdad de oportunidades.
- ✓ **Fundamento científico:** es necesario el apoyo y los conocimientos de diferentes ciencias y disciplinas.
- ✓ **Interdisciplinarietà:** estas acciones deben ser a través de la participación de diferentes profesiones de diferentes áreas: salud, social, educativa y profesional.

Cuando se realiza una evaluación psicológica, el psicólogo ha de manifestar y ha de proporcionar la información adecuada al equipo rehabilitador (Aguado, S/A).

## 5.4 Intervención Multidisciplinaria

Cuando se habla de una intervención multidimensional, se refiere a la interacción de diversas ciencias y/o disciplinas que buscan la comprensión y solución a una discapacidad además de buscar las diferentes estrategias a utilizar dentro de la Educación Especial, ya que un trabajo multidisciplinario es fundamental para la atención a las personas con discapacidad ya sea desde el nacimiento, crecimiento y desarrollo, es necesario un tratamiento integral a lo largo de su vida o temporalmente, comprendiendo distintos servicios como: médicos, psicológicos, educativos, sociales y económicos, entre otros. Es importante enfatizar que es de suma importancia que en el éxito o fracaso de un niño con discapacidad, la participación multidisciplinaria influye de manera importante, puesto que se deben considerar los

elementos involucrados en el proceso de desarrollo de estas personas para orientar adecuadamente intereses y necesidades personales y los de su familia (García, 2005).

*“La multidisciplinariedad o pluridisciplinariedad se entiende como la actividad práctica de diferentes disciplinas sobre un mismo problema u objeto, actuando en diferentes características del mismo, mientras que la interdisciplinariedad se refiere al intercambio y la integración recíproca entre varias ciencias que da como resultado el enriquecimiento mutuo” (Guevara, 2012 p. 9).*

La atención a la salud y educación de las personas con NEE no es un campo exclusivo de una disciplina en particular, puesto que corresponde a diferentes profesionales la atención integral de esta población, esta intervención implica adicionar dos principios relacionados: normalización e integración, aquellos que fueron planteados para lograr la normalización de las personas con discapacidad, en todos los ámbitos de su vida junto con una integración familiar, en los primeros años de vida y posteriormente lograr la integración escolar y laboral, sin dejar a un lado lo social (Guevara, 2012). Es necesario tener en cuenta la realidad que enfrentan cotidianamente las personas con NEE, el cual nos posibilita un acercamiento a la problemática, para así poder elaborar estrategias de intervención de acuerdo al tipo y características de la discapacidad que se presenta. El apoyo que se brinda dentro de la Psicología es ofrecer un servicio de diagnóstico, tratamiento y asesoramiento, así como en la capacitación en actividades de autocuidado y educativas, las personas y de igual manera ser partícipe de erradicar el término de exclusión.

Todo tipo de intervención que busque igualar o mejorar las condiciones de vida, teniendo como marco de referencia a la sociedad, ámbito educativo y familiar junto la persona con NEE, para que cuya finalidad éste sea un sujeto activo, participativo y productivo, la psicología debe encargarse de que la intervención involucre estos ámbitos a través de la promoción y capacitación de las personas que lo rodean, además de encargarse de aquellas implicaciones emocionales que trae consigo una discapacidad (crisis, incapacidad o depresión, etc.) a través de fortalecer vínculos familiares, adquisición o fortalecimiento de habilidades y destrezas, ya que como seres humanos necesitamos de la interacción de factores biológicos, psicológicos y sociales, nos permite construir una visión de lo que nos rodea, así como establecer relaciones interpersonales, lo cual es parte del desarrollo.

## 6 CONCLUSIONES

Dado que el Síndrome de Down se produce a causa de una alteración de índole genético, el cual produce una serie de alteraciones físicas, intelectuales, de salud, conductuales, retraso en el desarrollo, entre otras; siendo la edad materna avanzada el principal factor de riesgo que condiciona su aparición, y de ahí que actualmente no exista ningún tratamiento eficaz para el SD, siendo los únicos tratamientos que se han implementado son los programas de Estimulación Atención Temprana y de rehabilitación, así como los contextos estimulantes que favorezcan el desarrollo, los cuales muestran una influencia positiva en el favorable desarrollo de las personas con SD. La mejoría e implementación de este tipo de tratamientos y la rehabilitación precoz, ha aumentado la calidad y esperanza de vida, permitiendo un desarrollo integral al preparar a la persona para las experiencias futuras, así como ser parte útil de una sociedad.

El nacimiento de un hijo con SD lleva a los padres a un momento psicoafectivo difícil, en donde existen sentimientos encontrados, la búsqueda de un culpable y/o un proceso de “duelo”, dado que desconocen cuál será el posible futuro que le espera a su próximo hijo, entrando a una fase de aceptación-rechazo, el cual es un punto clave para tomar decisiones: la elección de la interrupción del embarazo o proseguir con él, y aceptar que el camino que les espera no será nada fácil. Dado a que el núcleo familiar es el principal factor social en el que se desenvolverá el nuevo ser, éste será un factor determinante para una completa integración, considero que uno de los principales pasos esenciales cuando se detecta el SD, es intervenir primeramente en los padres, ya que si los padres reconocen social y moralmente, así como atender y cuidar las necesidades desde el inicio de su vida, colaborar con la intervención de su aprendizaje, ayudar con las dificultades cognitivas que se presenten además de integrarlos socialmente con sus iguales, tendrán la posibilidad de desarrollarse plenamente y conseguir una vida independiente. Pero si por el contrario, existe la sobre protección por parte de los padres, ocultarlos, encerrarlos en casa y no integrarlos a una escuela, lo único que se conseguirá es que el niño quede rezagado tanto de sus habilidades básicas, así como de los conocimientos y ser una persona solitaria e ineficiente. Es por ello que dentro del campo de la psicología la EE, brinda servicios de diagnóstico, tratamiento y asesoramiento, así como la capacitación tanto para padres como para la persona afectada, actividades de autocuidado y educativas, entre otras, para ello es necesario que se implementen programas de acuerdo a las necesidades individuales, reforzando la autoestima y que se les permita aprender a pesar de tener ciertas limitaciones

estos programas ayudan a que no se agudice y/o agraven los retardos existentes, así como fomentar la interacción social.

En lo que se refiere a la E.E, considero importante y fundamental los enormes logros que se han obtenido de ella, destacando los métodos y estrategias que se desarrollan para mejorar y/o establecer los pilares de un adecuado aprendizaje, así como el establecimiento de técnicas conductuales, tácticas que posibilitan que la persona que necesite algún tipo de Necesidades Educativas Especiales ya sea permanente o temporal, pueda desenvolverse en todos los aspectos adecuadamente, teniendo en cuenta que la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, hace mención a la promoción, protección y aseguramiento de las condiciones de igualdad, y de igual manera de sus derechos y libertades fundamentales de las personas con discapacidad así como promover el respeto de su dignidad, por ende, una adecuada inclusión debe abarcar todos los aspectos de su vida. A partir de los diversos movimientos que se han realizado sobre estos temas, así como los documentos que se revisaron para la elaboración de este trabajo, el informe Warnock en 1978, la Declaración Mundial sobre Educación para Todos, 1990 y la Declaración de Salamanca en 1994, tienen un tema en común, luchar para conseguir la completa y plena inclusión, normalización y derechos de las personas con algún tipo de N.E.E, logrando que sean constituidas como sujetos que tienen el derecho de disfrutar de una vida plena, integración educativa, poseer una calidad de vida de acuerdo a sus necesidades, así como la inclusión en todos los ámbitos sin que se dé o exista algún tipo de discriminación, prejuicios y/o juicios desfavorables que los perjudiquen, movimientos internacionales que marcaron un hito en la historia de la Educación Especial.

Puesto que las personas con NEE poseen dificultades para aprender, constituyen un problema en cuanto al tema de la educación por lo que ésta requiere que se diseñen, se construyan y se establezcan programas, que permitan acceder a los aprendizajes correspondientes a su edad, destrezas y habilidades, tomando en cuenta el entorno socio-familiar, dado que es importante conocer este tipo de interacciones, ya que a partir de ello se pueden conocer las limitaciones para así proponer y generar programas de estimulación temprana, escuela para padres, complementando la labor que desarrolla el equipo multidisciplinario, ya que este tipo de trabajo requiere de una constante participación en el proceso de integración junto con la colaboración de la familia, la sociedad y el mundo laboral, para generar un contorno adecuado. Además que busca favorecer la interacción dentro del ámbito social y el personal involucrado con la finalidad de fortalecer el proceso de enseñanza-aprendizaje de los niños con NEE.

Dado que los programas que se realizan dentro la Educación Especial tienen una mayor perspectiva hacia un panorama educativo junto con la normalización e integración, nos olvidamos un poco de realizar una verdadera sensibilización y una capacitación efectiva dirigida a la comunidad, para combatir la exclusión de la persona con NEE, implicando un rol en la esfera pública como agente que promueva el cambio de visión en servicios públicos y privados, que no se trata de cambiar a la persona con una deficiencia, sino de enfocarse en la búsqueda de un cambio social, con el propósito de producir cambios positivos, representando algo más que un cambio en cuanto a técnicas y programas, sino también de generar un cambio de actitudes. Me parecería que la conclusión más obvia para el presente trabajo, es la necesidad de construir una cultura inclusiva desde la cual se entienda que la discapacidad no está en las deficiencias físicas, intelectuales o sensoriales de las personas, sino en la sociedad que los excluye por estar diseñada desde y para quienes no tienen discapacidad; una sociedad que no dispone de los recursos suficientes para que todos sus miembros alcancen un desarrollo pleno.

## 7 REFERENCIAS

- Aguado, A. (S.F). Evaluación e intervención en rehabilitación: La perspectiva de la psicología de la rehabilitación. Universidad de Oviedo, 581-602.
- Alfonso, M. & Ibañez, P. (1987). Las minusvalías: Diagnóstico, tratamiento e integración. En: Ibañez, P (2002). *Las discapacidades. Orientación e Intervención Educativa*. Madrid: DYKINSON.
- Alvarado, Garzón, C. (2010). *Tamizaje Combinado de Aneuploidías durante el Primer Trimestre del Embarazo en Colombia*. Tesis de Maestría, Colegio Mayor de Nuestra Señora del Rosario, Bogotá.
- Alvarenga, R.H. (2002). Estudios genéticos en el diagnóstico prenatal. *Revista Médica Hondureña*, 70. 82-85.
- Álvarez, M., Soria, J. & Galbe, V. (2009). Importancia de la vigilancia del desarrollo psicomotor por el pediatra de atención primaria: Revisión del tema y experiencia de seguimiento en una consulta en Navarra. *Revista Pediátrica Atención Primaria*, 11(41), 65-78.
- Arnaiz, R., Sortibrán, A. & Téllez, Ma. (2009). *Conceptos básicos de genética*. México: Universidad Nacional de México.
- Arranz, P. (2002). *Niños y jóvenes con Síndrome de Down*. Zaragoza : Egado.
- Bados, A. (2008). La intervención psicológica: Características y modelos. Departamento de Personalidad, Evaluación y Tratamiento Psicológicos. Facultad de Psicología, Universidad de Barcelona.
- Basile, H.S. (2008). Retraso mental y genética Síndrome de Down. *Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica*, 15(1), 9-237.
- Blanco Carrión, A. (1992). *Análisis Estomatológico en pacientes con Síndrome de Down*. Tesis Doctoral no publicada, Universidad Complutense de Madrid, Madrid.
- Bausa, L. & Remesal, L. (2010). Aportaciones para la intervención psicológica y educativa en niños con Síndrome de Down. *Revista Docencia e Investigación*. 318-327.
- Bello, J.A. (2007): Proyecto Curricular de Educación Primaria en un centro de Educación especial. Primer ciclo: 6-14 años. Getafe, Escuela Española.
- Bautista, R. (1993). *Necesidades educativas especiales*. España: Ediciones Aljive.
- Bustos, G., Caceres, J. y Campoverde, J. (2013). Síndrome de Down. Universidad de Cuenca. Facultad de Ciencias Médicas. Escuela de Medicina.

- Cáceres, C. (2004). Sobre el concepto de discapacidad. Una revisión de las propuestas de la OMS. *Revista Electrónica de Audiología*, 2(3), 74-77.
- Cammarata, F., Da Silva, G., Cammarata, G. & Sifuentes, A. (2010). Historia del síndrome de Down: Un recuento lleno de protagonistas. *Humanidades en Pediatría*, 34(3), 157-159.
- Campos, M. (2010). Prevalencia de Síndrome de Down y diagnóstico prenatal. Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo. Morelia, Michoacán.
- Castillo C.B. (1997). La rehabilitación integral de la persona con discapacidad. *Ciencias sociales*, (75). 103-112.
- Castillo, N., Guerrero, T.B. & Molina, F.S. (2011). Cribado cromosomopatías en el primer y segundo trimestre. *Actualización Obstetricia y Ginecología*, 1-8.
- Castro, I. (2007). El síndrome de Down en el siglo XXI. *Revista Enfermería Actual*, (11), 2-12.
- Castro, J. & Cruz, S. (2008). Síndrome de Down. Carta de la Salud. Fundación Valle del Lili. Bogotá.
- Caravaca, J. (2004). Elementos estructurales de la cromatina en los cromosomas mitóticos. Tesis de Doctorado, Universidad autónoma de Barcelona, Bellaterra.
- Declaración de Salamanca y Marco de Acción para las Necesidades Educativas Especiales. (1994). Conferencia Mundial sobre Necesidades Educativas, Salamanca. Recuperado de [http://www.unesco.org/education/pdf/SALAMA\\_E.PDF](http://www.unesco.org/education/pdf/SALAMA_E.PDF).
- Estivill, V., Volpini, M., Milà, F., Real, A. & N. Morral C. (2011). *Genética Médica*.
- Faura, J. (2007). Actividades preventivas en niños con Síndrome de Down. *PrevInfad*.
- Feduchi, E., Blasco, I., Romero, C. & Yañez, E. (2011). *Bioquímica. Conceptos esenciales*. Madrid: Editorial Médica Panamericana.
- Freeman, S.B., Allen, E.G, Oxford, C.L., Tinker, S.W., Druschel, C., Hobbs, C.A., et al. (2007). The National Down Syndrome Project: Design and implementation. *Public Health Rep*, 122, 62-72.
- Fuentes, F. J. (1997). Deficiencia mental de origen genético. *Anales Españoles de Pediatría*, 47(2), 121-125.
- Fuentes. Z. & Palmero, Ch. (1995). Intervención Temprana.
- Gallardo, B. (2000). El Síndrome de Down: Un reto para el pediatra de hoy. *Paediátrica*, 3(2), 22-27.

- García, J. (2010). *Déficit Neuropsicológicos en Síndrome de Down y Valoración por Doppler Transcranial*. Tesis de Doctorado, Universidad COMPLUTENSE DE MADRID, Madrid.
- García, C. & Tobón, O. (2005). Promoción de la Salud, Prevención de la Enfermedad, Atención Primaria en Salud y Plan de Atención Básica. ¿Qué los acerca? ¿Qué los separa? Recuperado de [http://promocionsalud.ucaldas.edu.co/downloads/Revista%205\\_2.pdf](http://promocionsalud.ucaldas.edu.co/downloads/Revista%205_2.pdf)
- García, F. (2005). *La educación especial para niños con discapacidad intelectual*. Universidad Nacional Autónoma de México. México.
- García, Ma. Hidalgo, J. & Lara, B. (2008). *Procesos y necesidades de desarrollo durante la infancia*. Universidad de Sevilla.
- .Gerulewicz, D. & Hernández, E. (2005). Pruebas bioquímicas en sangre materna para la identificación de fetos con riesgo de defectos cromosómicos y complicaciones asociadas al embarazo. *Perinatol Reprod Hum*, 19(2). 106-117.
- Ghosh, S. & Kumar, S. (2013). *Risk Factors for Down Syndrome Birth: Understanding he Causes from Genetics and Epidemiology*. China: INTECH.
- Gómez, L., Rivera, M., Morales, A. & Briceño, Ma. (2011). Síndrome de Down por trisomía 21 regular asociado a translocación robertsoniana 13; 14 de origen materno en el producto de un embarazo gemelar biamniótico. *Boletín Médico del Hospital de Infantil de México*, 68(3), 225-229.
- Gómez, E. (2010). Consejo genético. *Protoc diagn ter pediatr*, 1(51), 1-5.
- Guevara, Y. (2012). Trabajo multidisciplinario para la atención de personas con necesidades educativas especiales. *Revista Electrónica de Psicología Iztacala*, 15(3), 949-968.
- Guevara, Y., Ortega, P. & Plancarte, P. (2005). Psicología conductual. Avances en educación especial. México: Universidad Nacional Autónoma de México. FES Iztacala.
- Hunt, A. & Hassold, T. J. (2008). Human female meiosis: What make a good egg go bad? *Trend Genet*, 24, 86-93.
- Ibañez, P (2002). *Las discapacidades. Orientación e Intervención Educativa*. Madrid: DYKINSON.
- Jiménez, L. & Merchant, H. (2003). *Biología celular y molecular*. México: Pearson Educación.
- Juárez, J. M., Comboni, S. y Garnique, F. (2010). De la educación especial a la educación inclusiva. *Nueva Época*, (62).

- Kaminker, P. & Romina Armando, A. (2008). Síndrome de Down. Primera parte: enfoque clínico-genético. *Arch Argent Pediatr*, 106(3), 249-259.
- Katz, G., Rangel, G. & Lazcano, E. (2010). *Discapacidad Intelectual*. México: Mcgraw-Hill Interamericana.
- Klug, W. S., Cummings, M.R. & Spencer, C.A. (2006). *Conceptos de Genética*. Madrid: Pearson Educación, S.A.
- Krebs, J., Goldstein, E. y Kilpatrick, S. (2012). *Lewin Genes: Fundamentos*. México: Médica Panamericana.
- Kumar, S. & Ghosh, S. (2011). Etiology of Down Syndrome: Risk of Advanced Maternal Age and Altered Meiotic Recombination for Chromosome 21 Nondisjunction, En: Subrata, D. *Genetics and Etiology of Down Syndrome*. (pp.23-37). China: INTECH.
- Kupriyanova, N. & Fedoseeva, T. (s.f.). Pay and activity for children in the first years of life. En: Marcus, J. (1972). *Growing up in groups*: Sience Publisher.
- López, M. (1998). *Textos para una historia de la educación especial*. Valencia: Guada litografía.
- López, P.M., López, R., Parés, G., Borges, A. & Valdespino, L. (2000). Reseña histórica del síndrome de Down. *Revista ADM*, 57(5), 193-199.
- Luque, A. & Herráez, A. (2006). *Biología Molecular e Ingeniería Genética*. España: Gráficas Muriel, S.A.
- Macotela S. & Romay M. (1988). Validación social de un instrumento diagnóstico prescriptivo para niños con retardo en el desarrollo. *Revista Mexicana de Psicología*, 5(2), 99-105.
- Maganto, C. & Cruz, S. (S.F). Desarrollo físico y psicomotor en la etapa infantil. Facultad de Psicología.
- Mínguez, Á. (2004). Historia de la Institucionalización en Educación Especial. En: Samaniego, P (2009). *Personas con discapacidad y acceso a servicios educativos en Latinoamérica. Análisis de Situación*. (39), 15-505.
- Moraga, R. (1972). *Rehabilitación un enfoque Integral*. Madrid, España: Vicencs, Vives.
- Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (UNESCO) (1994) La Declaración de Salamanca y Marco de Acción sobre Necesidades Educativas Especiales, París, UNESCO.
- Navas, P., Verdugo, M.A. & Gómez, L.E. (2008). Diagnóstico y clasificación en discapacidad intelectual. *Psychosocial Intervention, Redalyc*, 17(2), 143-152.
- Newman, N. & Newman, N. (1983). *Desarrollo del Niño*. México: Limusa.

- Núñez, B. (2003). La familia con un hijo con discapacidad: sus conflictos vinculares. *Arch Argent Pediatr*, 101(2), 133-142.
- Nussbaum, R. L. (2008). Thompson y Thompson: *Genética en medicina*. 7ed. España: Elsevier Masson.
- OMS, (1980). International Clasification of Impairments, Disabilities, and Handicaps. Recuperado de [http://whqlibdoc.who.int/publications/1980/9241541261\\_eng.pdf](http://whqlibdoc.who.int/publications/1980/9241541261_eng.pdf).
- Oliver, T.R., Feingold, E., Yu, K., Cheung, V., Tinker, S., Yadav-Shah, M., et al. (2008). New insight into Human Nondisjunction of Chromosome 21 in Oocyte. *Plos Genet*, 4(3).
- Ortega, P., Torres, L.E., Reyes, A. & Garrido, A. (S.F). Paternidad: Niños con discapacidad. FES Iztacala, UNAM. 1-17.
- Ortega, L.C. (1997). *El Síndrome de Down: Guía para padres, maestros y médicos*. México: Editorial Trillas.
- Papalia, D. & Olds, W. (2005). *Desarrollo humano*. México: McGraw-Hill.
- Passarge, E. (2004). *Genética: Texto y Atlas*. Buenos Aires: Medica Panamericana.
- Pelechano, V. (1987). Habilidades sociales en deficientes mentales adultos. *Siglo Cero*, 109, 26-43.
- Pierce, B. (2011). *Fundamentos de genética: conceptos y relaciones*. Argentina: Médica Panamericana.
- Puig de la Bellacasa, R. (1993). La discapacidad y la rehabilitación. En: Ibañez, P (2002). *Las discapacidades. Orientación e Intervención Educativa*. DYKINSON.
- Ruiz, E. (2008). Características psicológicas del niño con Síndrome de Down. *Fundación Síndrome de Down de Cantabria*. 1-5.
- Rodríguez, E. (2008). *Características psicológicas del niño con Síndrome de Down*.
- Rodríguez, E. (2011). La deficiencia motora: Características, necesidades educativas especiales (N.E.E) e intervención del maestro/a de audición y lenguaje con los alumnos/as que la padecen. *Revista Digital: Reflexiones y Experiencias Innovadoras en el Aula*, (28), 1-10.
- Romay, M. (2012). La evaluación de habilidades básicas en el niño, como punto de partida para la estimulación de su desarrollo. *Revista Iberoamericana para la Investigación y el Desarrollo Educativo ISSN*, (09), 1-19.
- Sánchez, A. y Torres, J. (1999). *Educación Especial I*. Madrid: Pirámides.
- Secretaria de Educación Pública. (2012). Por mi salud y tu tranquilidad, hablemos de sexualidad. Recuperado de

[http://www2.sepdef.gob.mx/info\\_dgsei/archivos/DGSEI\\_Por\\_mi\\_salud\\_y\\_tu\\_tranquilidad\\_hablemos\\_de\\_sexualidad.pdf](http://www2.sepdef.gob.mx/info_dgsei/archivos/DGSEI_Por_mi_salud_y_tu_tranquilidad_hablemos_de_sexualidad.pdf).

- Serrano, J. (2010). *Tamizaje combinado de Primer Trimestre para Aneuploidias en una población Bogotana*. Tesis de Maestría, Universidad del Rosario Facultad de Medicina, Bogotá.
- Sheets, K.B., Best, R.G. y Campbell K. (2012). Información equilibrada sobre el síndrome de Down: ¿Qué es lo esencial? *Revista Síndrome de Down I*, 29, 2-7.
- Siqueira, R y Moreira, W. (2006). Síndrome de Down: Translocação robertsoniana Saúde & Ambiente em. Universidad de Unigranrio.
- Tangarife, V., Castaño V, Castro, J.F y Maldonado, J.G. (2010). Nuevas perspectivas en diagnóstico prenatal. *Medicina & Laboratorio*, 16(11), 561-570.
- Torrades, S. (2002). El consejo genético. *OFFARM*, 21(6), 96-100.
- Vericat, A. y Orden, A. (2013). El desarrollo psicomotor y sus alteraciones: Entre lo normal y lo patológico. *Redalyc*, 18(10), 2977-2984.
- Vélez, Ma. (2006). Fundamentación conceptual para la atención en el servicio educativo a estudiantes con necesidades educativas especiales. *Ministerio de Educación Nacional*.
- Vignolo, J., Vacarezza, M., Álvarez, C. y Sosa, A. (2011). Niveles de atención, de prevención y atención primaria de la salud. *Arch Med Interna*, 33(1), 11-14.
- Villela, F. y Linares, J. E. (2012). Diagnóstico genético prenatal y aborto. Dos cuestiones de eugenesia y discriminación. *Revista de Bioética y Derecho*, (24), 31-43.
- Warnock, Mary (1978). *Special Educational Needs. Report of the Committe of Enquiry into the Education of Hadicapped Children and Young People*. Recuperado de <http://cursos.tecmilenio.edu.mx/cursos/at8q3ozr5p/prof/pe/pe04006/anexos/Warnock%20report.pdf>.
- Warnock, M. (1987). Encuentro sobre Necesidades de Educación Especial. *Revista de Educación*, Número Extraordinario, 45-73.
- Wernicke, C.G. (1993). La estimulación temprana en el niño con síndrome de Down. *Boletín de la Asociación Síndrome de Down de la República Argentina*, (16).