



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
POSGRADO EN BIBLIOTECOLOGÍA Y ESTUDIOS DE LA INFORMACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y LETRAS
INSTITUTO DE INVESTIGACIONES BIBLIOTECOLÓGICAS Y DE LA INFORMACIÓN

LA PARTICIPACIÓN DE MÉXICO EN LA INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN: UN ESTUDIO BIBLIOMÉTRICO

TESIS

PARA OPTAR POR EL GRADO DE
MAESTRA EN BIBLIOTECOLOGÍA Y ESTUDIOS DE LA INFORMACIÓN

PRESENTA

JULIA PÉREZ SOTO

ASESORA

DRA. JUDITH LICEA AYALA
UNAM, FACULTAD DE FILOSOFÍA Y LETRAS

CIUDAD UNIVERSITARIA, CD. MX.
JUNIO 2018



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.

Agradecimientos

A mi asesora y tutora con mucho aprecio

Dra. Judith Licea Ayala

Gracias por creer en mí, dándome la seguridad y motivación para lograr esta meta.
Gracias por cada palabra de aliento y cada consejo que me dio a lo largo de mi vida como estudiante, profesional y como madre.

A mis sinodales

Dr. Gerardo Sánchez Ambríz

Dr. Francisco Javier Valles Valenzuela

Dr. Eric Marcial González Nando

Dr. Fermín López Franco

En especial agradecimiento

Al Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología

A la Universidad Nacional Autónoma de México

A la Facultad de Filosofía y Letras

Al Posgrado de Bibliotecología y Estudios de la Información

A la Escuela de Dietética Y Nutrición del ISSSTE

Mtra. Laura Buen Abad Eslava

Por el apoyo y confianza.

Dedicatoria

A mi hija Ana Sofía, quien me enseña día a día que la capacidad mental no es el límite de la existencia y que la genética no distingue la esencia absoluta y pura del alma.

Resumen

Introducción. Síndrome de Down (SD) Trastorno genético de los cromosomas del par 21 que provoca retraso intelectual y del desarrollo, representa en conjunto un problema social y de salud pública a nivel mundial y nacional. El problema de esta anomalía genética está relacionado con las patologías que se desarrollan durante la vida. **Objetivo.** Visualizar la participación de la producción científica en México relacionada con el síndrome de Down en el periodo 2000-2015. **Métodos.** Se realizó un estudio de tipo bibliométrico de la producción realizada en México sobre el Síndrome de Down, mediante el uso de las principales bases de datos en ciencias de la salud. **Resultados.** De un total de 396 publicaciones localizadas en las principales bases de datos relacionadas con la salud, se encontró que fue publicada en el contexto de veinticuatro áreas temáticas, las primeras seis con mayor producción de publicaciones procedentes de Bioquímica y Biología Molecular (8.7%), Neurociencias y Neurología (7.7%), Odontología, Cirugía Oral (7.7%) Genética y herencia (7.2%), Obstetricia y Ginecología (7.0%) y Sistema Cardiovascular y Cardiología (7.0%); así como las tres primeras enfermedades relacionadas con el SD Alzheimer, Cáncer, Leucemia, Enfermedad del corazón. 15 instituciones más productivas representan el 74.68% de participación. Sólo cuatro instituciones tuvieron una mayor productividad que este promedio: Instituto Mexicano del Seguro Social (86 artículos), Instituto Nacional de Pediatría (68 artículos), Hospital Infantil de México Federico Gómez (51 documentos) y el Hospital General Dr. Manuel Gea González (32 documentos). La revista preferida por los autores mexicanos para publicar investigaciones sobre el síndrome de Down es Ginecología y Obstetricia de México, en la que se publicaron 18 artículos, seguido de Acta Pediátrica de México (17 artículos), Boletín Médico del Hospital Infantil de México (15 artículos), Archivos de Cardiología de México (15 artículos), entre otras.

Conclusiones. El síndrome de Down, una anomalía genética, es comúnmente diagnosticado como malformación congénita / discapacidad mental que ocurre en personas de todas las razas y niveles económicos. La participación de México en la producción científica en el síndrome de Down es baja en comparación con otros países. Se carece de investigaciones bibliométricas que ayudarían a la política pública para un bienestar de la población, en relación con un servicio de salud integral para una mayor calidad de vida de las personas con síndrome de Down.

Palabras claves: bibliometría; discapacidad intelectual; México; producción científica; síndrome de Down

Índice

RESUMEN	4
ÍNDICE DE FIGURAS	7
ÍNDICE DE SIGLAS	8
INTRODUCCIÓN	9
REFERENCIAS.....	13
CAPÍTULO 1 EL SÍNDROME DE DOWN	14
1.1 ANTECEDENTES MÉDICO-GENÉTICO	14
1.1.1 DIVISIÓN CELULAR.....	15
1.1.2 CROMOSOPATÍAS	17
1.2 ANTECEDENTE HISTÓRICO Y CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE DOWN	20
1.2.1 ORIGEN DEL SÍNDROME DE DOWN	20
1.2.2 EPÓNIMO DEL SÍNDROME DE DOWN.....	21
1.2.3 CARACTERÍSTICAS ESPECÍFICAS DEL SÍNDROME DE DOWN	24
1.2.4 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICO.....	26
1.2.5 TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO	28
1.3 UN ACERCAMIENTO AL SD COMO UNA DISCAPACIDAD EN MÉXICO	30
1.4 DEL PROFESIONAL DE LA BIBLIOTECOLOGÍA	39
REFERENCIAS.....	47
CAPÍTULO 2 DE LA BIBLIOMETRÍA.....	51
2.1 LAS BASES DE DATOS (BD) EN EL ANÁLISIS BIBLIOMÉTRICO	54
2.2 INDICADORES BIBLIOMÉTRICOS	60
2.3 ESTUDIOS BIBLIOMÉTRICOS RELACIONADOS CON LAS CIENCIAS DE LA SALUD Y CON SD EN MÉXICO.....	62
REFERENCIAS.....	73
CAPÍTULO 3 MÉTODOS	80
3.1 DELIMITACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN	80
3.2 DELIMITACIÓN DEL ÁREA DEL CONOCIMIENTO	80
3.3 DELIMITACIÓN DEL PERIODO DE ESTUDIO	83
3.4 TIPOLOGÍA	83
3.5 MUESTRA	84
CAPÍTULO 4 RESULTADOS	86
4.1 LA PARTICIPACIÓN DE MÉXICO EN LA INVESTIGACIÓN ACERCA DEL SÍNDROME DE DOWN	86
4.2 RESULTADOS DE LA INVESTIGACIÓN DEL SÍNDROME DE DOWN EN LAS DIFERENTES ÁREAS TEMÁTICAS.	93
4.3 LA INVESTIGACIÓN DEL SÍNDROME DE DOWN EN LAS PRINCIPALES INSTITUCIONES DE MÉXICO	100
4.4 REVISTAS MEXICANAS FUENTE	101
4.5 IDIOMA	105
4.6 INSTITUCIONES DE ADSCRIPCIÓN	107
4.7 AUTORES MEXICANOS MÁS PRODUCTIVOS SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN	108
4.8 LAS PUBLICACIONES CON MAYOR NÚMERO DE CITAS	110
4.9 COLABORACIÓN INTERNACIONAL.....	114
CAPÍTULO 5 DISCUSIÓN	116
REFERENCIAS.....	126
CONCLUSIONES	128

Índice de cuadros

CUADRO 1. ALGUNAS COMPLICACIONES DEL SÍNDROME DE DOWN	9
CUADRO 2: CRONOLOGÍA Y SÍNTESIS DE LA GENÉTICA DEL SÍNDROME DOWN	23
CUADRO: 3 CLASIFICACIÓN DE DISCAPACIDADES EN MÉXICO.	33
CUADRO: 4 PORCENTAJES DE LA TIPOLOGÍA DE LAS DISCAPACIDADES EN MÉXICO.....	34
CUADRO 5: PREVALENCIA DE NACIMIENTOS CON SD Y RELACIÓN DE CASOS CON SD VS CASOS SIN SD POR ENTIDAD FEDERATIVA MÉXICO, 2008-2011	38
CUADRO 6. CLASIFICACIÓN, LIBRARY OF CONGRESS	41
CUADRO 7. CALCIFICACIÓN DECIMAL DEWEY ABREVIADA E ÍNDICE RELATIVO	41
CUADRO 8. CLASIFICACIÓN ESTADÍSTICA INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES Y PROBLEMAS RELACIONADOS CON LA SALUD (CIE-10 2015 EN ESPAÑOL).....	44
CUADRO 10. RELACIÓN DE LA PRODUCCIÓN CIENTÍFICA EN SÍNDROME DE DOWN A NIVEL MUNDIAL REGISTRADA EN SCOPUS.	63
CUADRO 11. PRODUCCIÓN CIENTÍFICA EN CIENCIAS DE LA SALUD EN MÉXICO (1996-2016).	67
CUADRO 12. TÉRMINOS DE BÚSQUEDA	80
CUADRO 13. TÉRMINOS RELACIONADOS CON EL SÍNDROME DOWN, UTILIZADOS EN LAS BÚSQUEDAS EN COCHRANE, PUBMED, SCOPUS Y LA WEB OF SCIENCE Y, EN ESPAÑOL, EN GOOGLE SCHOLAR.	81
CUADRO 14. MANIFESTACIONES CLÍNICAS	82
CUADRO 15 TIPOLOGÍA DOCUMENTAL.....	83
CUADRO 16. RESULTADOS TOTALES OBTENIDOS	86
CUADRO 17. PUBLICACIONES LOCALIZADAS DE ACUERDO CON LA FUENTE.	86
CUADRO 18. TIPOLOGÍA Y TOTAL DE PUBLICACIONES ÚNICAS.	87
CUADRO 19. ARTÍCULOS PUBLICADOS POR AÑO SEGÚN LA FUENTE DE ORIGEN.....	89
CUADRO 20. TESIS DE GRADO LOCALIZADAS EN GOOGLE SCHOLAR.	90
CUADRO 21. PUBLICACIONES EN EDUCACIÓN PARA LA SALUD.....	92
CUADRO 22. GRUPO DE EDAD POR ARTÍCULO	93
CUADRO 23. ÁREAS TEMÁTICAS.	94
CUADRO 24. NÚMERO TOTAL DE ARTÍCULOS POR CITAS	95
CUADRO 25. ENFERMEDADES RELACIONADAS CON EL SD	97
CUADRO 26. GRUPO DE EDADES	98
CUADRO 27. PRINCIPALES INSTITUCIONES EN MÉXICO DEDICADAS A LA INVESTIGACIÓN SOBRE EL SD ...	100
CUADRO 28. REVISTAS FUENTE	102
CUADRO 29. REVISTAS CON MAYOR PRESENCIA.....	103
CUADRO 30 REVISTAS ESPECIALIZADAS EN SD.	105
CUADRO 31. INSTITUCIONES DE ADSCRIPCIÓN DE LOS AUTORES EN MÉXICO	107
CUADRO 32. INSTITUCIONES DE ADSCRIPCIÓN DE LOS AUTORES EN EL EXTRANJERO	108
CUADRO 33. AUTORES MEXICANOS DE ARTÍCULOS SOBRE EL SD	109
CUADRO 34. PRINCIPALES TÍTULOS EN GOOGLE SCHOLAR.....	111
CUADRO 35 PRINCIPALES TÍTULOS EN BASES DE DATOS COCHRANE; PUBMED, SCOPUS Y WEB OF SCIENCE.....	113
CUADRO 36. PRINCIPALES PAÍSES QUE COLABORAN CON MÉXICO EN LA INVESTIGACIÓN DEL SD	115

Índice de figuras

Figura 1 Etapas de la Mitosis.....	16
Figura 2 Etapas de la Meiosis.....	17
Figura 3 No disyunción en la Meiosis I Y II.....	18
Figura 4 Deleción.....	19
Figura 5 Proceso cromosómico.....	26
Figura 6 Fenotipo característico de síndrome de Down.....	26
Figura 7 Anomalías congénitas más frecuentes en pacientes con síndrome de Down.....	27
Figura 9 Estudios bibliométricos relacionados con el síndrome de Down por país.....	66
Figura 10 Porcentaje de estudios bibliométricos.....	71
Figura 11 Duplicaciones en Pubmed, Wos, Scopus y Google Scholar.....	87
Figura 12 Distribución anual de publicaciones mexicanas sobre el síndrome de Down.....	89
Figura 13 Documentos localizados en Google Scholar.....	89
Figura 14 Sexo de las personas investigadas con SD.....	99
Figura 15 Principales idiomas de la publicación.....	106
Figura 16 Autores por sexo.....	108

Índice de siglas

BD	Bases de Datos
CEMECE	Centro Mexicano para la Clasificación de Enfermedades
NCHS	Centro Nacional de Estadísticas de Salud
CAM	Centros de Atención Múltiple
CAPEP	Centros de Atención Psicopedagógica de Educación Preescolar
CIE	Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud
CIE	Clasificación Internacional de Enfermedades
CONAPRED	Consejo Nacional para Prevenir la Discriminación
ENPDis	Encuesta Nacional sobre Percepción de Discapacidad en Población Mexicana
CIF	Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud
ISSSTE	Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado
IMSS	Instituto Mexicano del Seguro Social
INEGI	Instituto Nacional de Estadística y Geografía
INR	Instituto Nacional de Rehabilitación
MeSH	Medical Subject Headings
NLM	National Library of Medicine
NOM	Norma Oficial Mexicana
ONU	Organización de las Naciones Unidas
OMS	Organización Mundial de la Salud
PAHO	Organización Panamericana de la Salud
OCDE	Organización para la Cooperación y el Desarrollo Económicos
RYVEMCE	Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas
SEP	Secretaría de Educación Pública
STPS	Secretaría del Trabajo y Previsión Social
SD	Síndrome de Down:
SINAIS	Sistema Nacional de Información en Salud
UOP	Unidades de Orientación al Público
USAER	Unidades de Servicios de Apoyo a la Educación Regular
UNICEF	United Nations International Children's Emergency Fund
WOS	Web Of Science

Introducción

El síndrome de Down (SD), también conocido como trisomía 21, es un trastorno genético causado por la presencia de la totalidad o parte de una tercera copia del cromosoma 21. Es conocido como síndrome de retraso mental o malformación congénita más comúnmente diagnosticado.

Su material genético adicional altera el curso del desarrollo; algunas de las alteraciones físicas comunes, son: baja estatura, una inclinación hacia arriba de los ojos, entre otras, de cuerdo, a la disyunción de las células pueden tener alguna alteración o nada en absoluto.

Quiere decir que el síndrome de Down puede nombrarse como Trisomía 21 Regular: todas las células tienen un cromosoma de más, sucede en la mayoría de las personas; Trisomía por Traslocación: un fragmento extra del cromosoma 21 se adhiere a otro cromosoma, esto sucede en aproximadamente 4% de las personas con Síndrome de Down y Mosaicismo: es cuando solo algunas células tienen un cromosoma 21 extra mientras otras células no lo tienen (Alberts & Bray, 2006). A continuación se resumen algunas complicaciones aunadas a esta condición, sin embargo, no todas las complicaciones se presentan en cada persona (véase cuadro 1).

Cuadro 1. Algunas complicaciones del Síndrome de Down.

Sistema de cuerpo	Complicación
Cerebro	Discapacidad intelectual (leve a grave) Comportamiento autista Retraso en el habla y las habilidades motoras Enfermedad de Alzheimer
Tracto digestivo	Intestinos malformados Enfermedad de Hirschsprung Enfermedad celiaca
Sistema endocrino	Hipotiroidismo Diabetes
Ojos y oídos	Cataratas, glaucoma, ojos cruzados (estrabismo) Pérdida de audición Infecciones de oído
Crecimiento	Estatura baja Obesidad
Corazón	Cámaras del corazón formadas anormalmente
Músculos y huesos	Conexiones inestables entre los primeros 2 huesos en el cuello Articulaciones sueltas

La incidencia estimada del Síndrome de Down se sitúa entre 1 de cada 1,000 y 1 de cada 1,100 recién nacidos a nivel mundial (Naciones Unidas, 2017). En México, 1 de cada 650 niños nacen con esta condición genética, cuya prevalencia se estimó en 3.73 casos por cada 10,000 nacimientos en el periodo de 2008-2011 (Romero, Hernández, Serrano, & Hernández, 2014). El SD es una discapacidad intelectual que se encuentra dentro de un grupo de discapacidades.

En México existen instituciones que ayudan y apoyan a las discapacidades entre ellas se encuentran:

- El Consejo Nacional para Prevenir la Discriminación (CONAPRED), para que fortalezca las acciones con el propósito de erradicar todo tipo de discriminación hacia este segmento de la población. Para ello se implementan acciones que permiten garantizar una vida digna para las personas con discapacidad, porque de acuerdo con la Encuesta sobre Discriminación en México de 2010, el 20.4 por ciento de las personas cree que la discriminación es el segundo problema a nivel nacional.
- La Secretaría del Trabajo y Previsión Social (STPS), el Instituto Nacional de las Mujeres, para que instrumenten las acciones que coadyuven a la inclusión laboral de las personas con discapacidad.
- La Secretaría de Educación Pública (SEP) para que realice las acciones necesarias para garantizar el derecho a la educación, desde un enfoque de inclusión de todas las personas con discapacidad, en especial de aquellas con condición de espectro autista.
- Secretaría de Salud y sus homólogas de las entidades federativas, así como el IMSS, ISSSTE y particulares, quienes deben de dar un servicio integral a las personas con discapacidad.
- Organizaciones internacionales y mundiales como la OMS, la ONU, que promueven el 21 de marzo para celebrar el del Día Mundial del Síndrome de Down “Habilitar a las personas con síndrome de Down para que puedan expresarse, ser escuchados e influir en la política y la acción del gobierno, con el fin de que se integren plenamente en las comunidades”

En un marco legal que amparan los derechos del individuo con alguna discapacidad (Síndrome de Down), se encuentran las normas como:

1. La NOM 034-SSA2-2000 Norma Oficial Mexicana para la Prevención y Control de los Defectos al Nacimiento, que tiene como objetivo y campo de aplicación: Establece los criterios y especificaciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento; la observancia obligatoria para el personal de salud que brinde atención en el campo de la salud reproductiva de las instituciones públicas, sociales y privadas del Sistema Nacional de Salud, que establece el derecho de toda

la población a recibir información veraz y oportuna, asegurando un atención inmediata al neonato con defectos al nacimiento, apegado a los principios bioéticos.

2. La NOM-025-SSA2-1994 Para la Prevención de Servicios de Salud en Unidades de Atención Integral Hospitalaria Médica Psiquiátrica que establece, actividades terapéuticas integral.
3. Plan Nacional de Desarrollo 2013-2018, México.
Existe la estrategia 2.2.4 Proteger los derechos de las personas con discapacidad y contribuir a su desarrollo integral e inclusión plena. Tiene como líneas de acción: establecer esquemas de atención integral para las personas con discapacidad, a través de acciones que fomenten la detección de discapacidades, estimulación temprana y su rehabilitación; diseñar y ejecutar estrategias para incrementar la inclusión productiva de las personas con discapacidad, mediante esquemas de capacitación laboral y de vinculación con el sector productivo y asegurar la construcción y adecuación del espacio público y privado, para garantizar el derecho a la accesibilidad.
4. La Declaración de los Derechos del Retrasado Mental, en 1941 y en la Declaración de los Derechos de los Impedidos en 1975, en la Organización de las Naciones Unidas, enfatizan la igualdad de derechos con todos los demás individuos.

Tanto las instituciones mencionadas como el marco legal establecido, en conjunto, tienen como objetivo en común vigilar los derechos de las personas con discapacidad. Se habla de elevar su calidad de vida tan ampliamente estigmatizadas por la sociedad, ofreciendo un enfoque interdisciplinario en donde intervengan, siempre que sea posible, diversos profesionales de las áreas educativa y de la salud para darles una vida digna e integral. (López & López, 2000).

A pesar de que el síndrome de Down es conocido y reconocido a nivel nacional e internacional en políticas públicas existe poca información clara y precisa sobre los cuidados médicos y sociales que se les deben ofrecer. La Secretaría de Salud (2007) en referencia a la atención integral de la persona con síndrome de Down dice que “los prestadores de servicios de salud y la población en general deben estar informados sobre el SD, incluyendo la prevención de complicaciones, factores de riesgo, diagnóstico y manejo”. Además debe de existir investigaciones que influyan en la política y acciones de gobierno.

La Investigación que se presenta tiene como objetivo visualizar la participación de México en la producción científica sobre el Síndrome de Down a partir de un estudio bibliométrico en las bases de datos Cochrane, Pubmed, Scopus, Web of Science y Google Scholar en el periodo 2005-2015.

Sus objetivos específicos son:

1. Identificar antecedentes, epónimo y características del Síndrome de Down
2. Conocer el síndrome de Down y su percepción ante la sociedad como discapacidad
3. Descubrir la participación de México en la producción científica sobre el Síndrome de Down
4. Revisar las líneas de investigación de mayor impacto en el Síndrome de Down
5. Identificar las principales enfermedades relacionadas con el Síndrome de Down
6. Exponer las principales instituciones que participan en la investigación de Síndrome de Down y revistas.
7. Ubicar a los autores productivos del Síndrome de Down.

El trabajo se divide en cinco capítulos, el primero es referido al SD en el cual están los antecedentes médico-genético, histórico y características; un acercamiento al SD como una discapacidad en México y un último apartado del profesional de la bibliotecología. Un segundo capítulo, dedicado a la bibliometría está compuesto por los apartados de bases de datos (BD) en el análisis bibliométrico, indicadores bibliométricos y estudios bibliométricos relacionados con las Ciencias de la Salud y con el Síndrome de Down en México.

Más adelante se desglosan los métodos y los resultados de la participación de México en la Investigación Científica sobre el Síndrome de Down, terminando con el capítulo cinco la discusión y conclusiones.

Referencias

- Alberts B. & Bray D. (2006). División celular. En: Introducción a la biología celular. Buenos Aires: Médica Panamericana, pp. 120-125.
- Consejo Nacional para Prevenir la Discriminación. Recuperado de <http://www.conapred.org.mx/>
- López P. & López R. (2000). Reseña histórica del síndrome de Down. Revista ADM, 58(5):193-199. Recuperado de <http://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2000/od005g.pdf>
- México. Secretaría de Educación Pública. Recuperado de <https://www.gob.mx/sep>
- México. Instituto Nacional de las Mujeres. Recuperado de <https://www.gob.mx/inmujeres/>
- México. Secretaría de Educación Pública. (2007). Atención integral de la persona con síndrome de Down: Lineamiento técnico. Recuperado de http://www.salud.gob.mx/unidades/cdi/documentos/Sindrome_Down_lin_2007.pdf
- Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento. Recuperado de <http://www.salud.gob.mx/unidades/cdi/nom/034ssa202.html>
- Norma Oficial Mexicana NOM-025-SSA2-2014, Para la prestación de servicios de salud en unidades de atención integral hospitalaria médico-psiquiátrica. Recuperado de http://www.dof.gob.mx/normasOficiales/5805/salud3a11_C/salud3a11_C.html
- Naciones Unidas. (2017). Día Mundial del Síndrome de Down, 21 de marzo recuperado de <http://www.un.org/es/events/downsyndromeday/background.shtml>
- Plan Nacional de Desarrollo 2013-2018. Recuperado de <http://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/compila/pnd.htm>
- Romero, M., Hernández, E. N., Serrano, S. C., Pablo, A. E. R., & Hernández, J. V. (2014). Prevalencia del síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 71(5):292-297.

Capítulo 1 El Síndrome de Down

1.1 Antecedentes médico-genético

La genómica es la disciplina que estudia el genoma de los seres vivos. Tiene como objetivo catalogar todos los genes que tiene un organismo y estudiar la organización y estructura de cada uno de ellos. (Lewin, 2006). El conjunto completo de genes que poseemos los seres humanos nos confiere nuestras características como especie y nos distingue del resto de los organismos. Por otro lado, las diferencias que existen entre cada ser humano se deben a pequeñas variaciones en estos genes; de hecho, sólo el 0.1% del genoma varía entre los individuos de nuestra especie.

En este contexto, las diferencias que sufre nuestro genoma suelen ser bien toleradas, ya que no confieren una alteración significativa en la funcionalidad del organismo y permite que éste se adapte al medio. Más aún, estas diferencias son la base de nuestra variabilidad como individuos y contribuyen a la selección natural. Sin embargo, el genoma puede sufrir variaciones que son poco o nada toleradas y se manifiestan como enfermedades genéticas o simplemente no son compatibles con la vida. Es por esto que el número de enfermedades que involucran un solo gen superan por mucho a las que abarcan cromosomas completos, ya que éstos contienen centenares de genes (Korbel, 2009).

Así, las únicas alteraciones que involucran un cromosoma completo y son compatibles con la vida son solo cuatro. De éstas, el síndrome de Turner es la única que se debe a la pérdida de un cromosoma completo, el cromosoma X. Las otras tres se deben a ganancia completa de un cromosoma: el síndrome de Patau o trisomía 13, el síndrome de Edwards o trisomía 18 y, el síndrome de Down por trisomía 21. Este último es el más frecuente, el menos severo y el de mejor pronóstico de los tres, sin embargo, como se verá más adelante, tiene una amplia gama de alteraciones que involucran prácticamente todos los sistemas (Vargas, & Fernández, 1999).

Los individuos con síndrome de Down tienen en común la presencia de una copia extra del cromosoma 21, por lo tanto, estos pacientes tienen casi 300 genes de más en

comparación con la población general, su alteración genética nos dice que en el transcurso de su vida, tendrán problemas de salud más recurrentes que la mayoría de las personas.

1.1.1 División Celular

Las células se reproducen duplicando su contenido y dividiéndose en dos. Cada división celular produce un nuevo organismo completo; para lograr esta división, ocurren transformaciones y fenómenos que se suceden en forma cíclica, constituyendo el ciclo celular. Para dividirse, la célula ha tenido que duplicar previamente su material genético. En este ciclo celular hay fases que constituyen la mitosis propiamente dicha y que suceden en un tiempo de 1 a 2 horas (Bruce & Dennis, 2006).

Mitosis: es un proceso continuo, pero se describe formada por las fases consecutivas que se definen por las características morfológicas que van presentando los cromosomas: profase, metafase, anafase, telofase, (véase figura 1), (Gartner & Hiatt, 2002, p.636).

1. Profase: los cromosomas que ya se habían duplicado en el periodo S de la interfase, se han ido acortando y aparecen como bastones compactos, por un proceso de espiralización. La membrana nuclear deja de hacerse visible.
2. Metafase: los cromosomas se colocan en el plano ecuatorial de la célula y aparecen unidos por el centrómero al huso acromático.
3. Anafase: ocurre la división longitudinal del centrómero, lo que permite que cada cromátide se separe y unida por su centrómero al huso acromático, migre hacia el polo respectivo de la célula.
4. Telofase: se forman dos núcleos hijos (cariocinesis) y el citoplasma también completa su división (citocinesis).

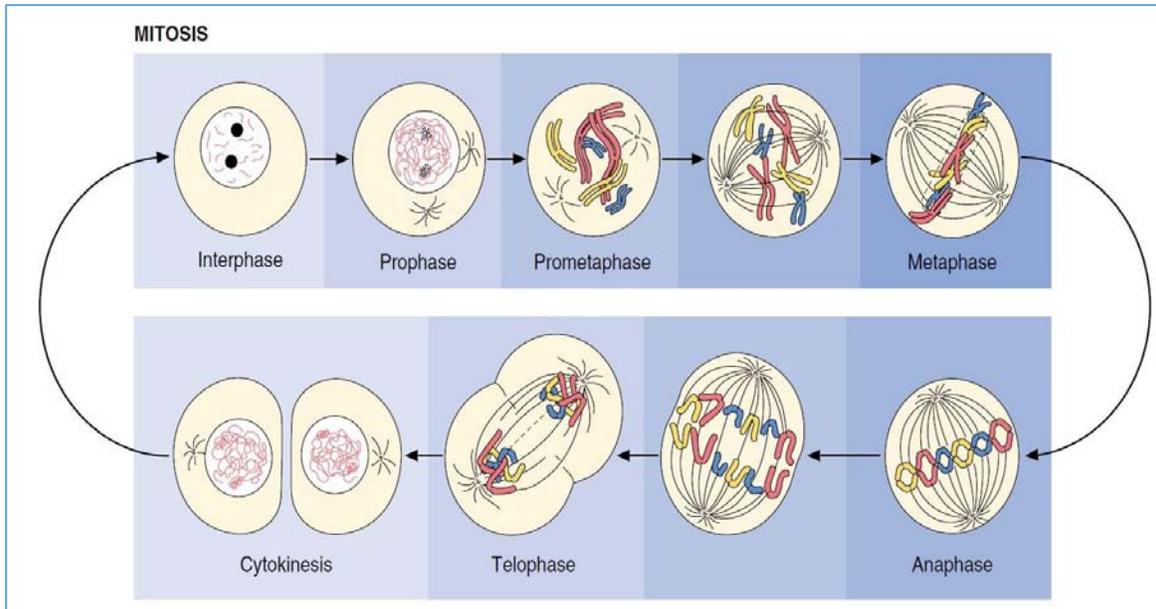


Figura 1. Etapas de la mitosis. Fuente: Gartner L, Hiatt J. (2002). Atlas de Histología. 2 ed. México: Editorial Mc Graw-Hill.

Meiosis: permite la reducción del número de cromosomas por medio de dos sucesivas divisiones celulares. Los cromosomas homólogos se aparean en la primera división de la meiosis y realizan un proceso de intercambio de material genético, denominado entrecruzamiento (crossing over), que tiene notable importancia en la evolución y variación genética de las especies.

La profase de la primera división meiótica es más larga y compleja y consta de cinco etapas sucesivas:

1. Leptoteno: en el cual los cromosomas aparecen como finos o delgados filamentos.
2. Cigoteno: anfiteno o Sinopteno; en esta etapa los cromosomas homólogos se aparean (sinapsan) es toda su longitud, formando los llamados bivalentes.
3. Paquiteno: los cromosomas se han ido acortando y cada uno aparece claramente formado por dos cromátides.
4. Diploteno: comienza la separación de los bivalentes, quedando unidos en determinados puntos, llamados quiasmas.
5. Diacinesis: los cromosomas se han contraído aún más y los quiasmas se han desplazado completamente hacia sus extremos.

Por consiguiente, cada una de las dos células obtenidas en la meiosis originará a su vez otras dos, sea cuatro en total, cada una de ellas con un número simple o haploide de 23 cromosomas (véase figura 2), (Vargas, & Fernández, 1999, p. 27).

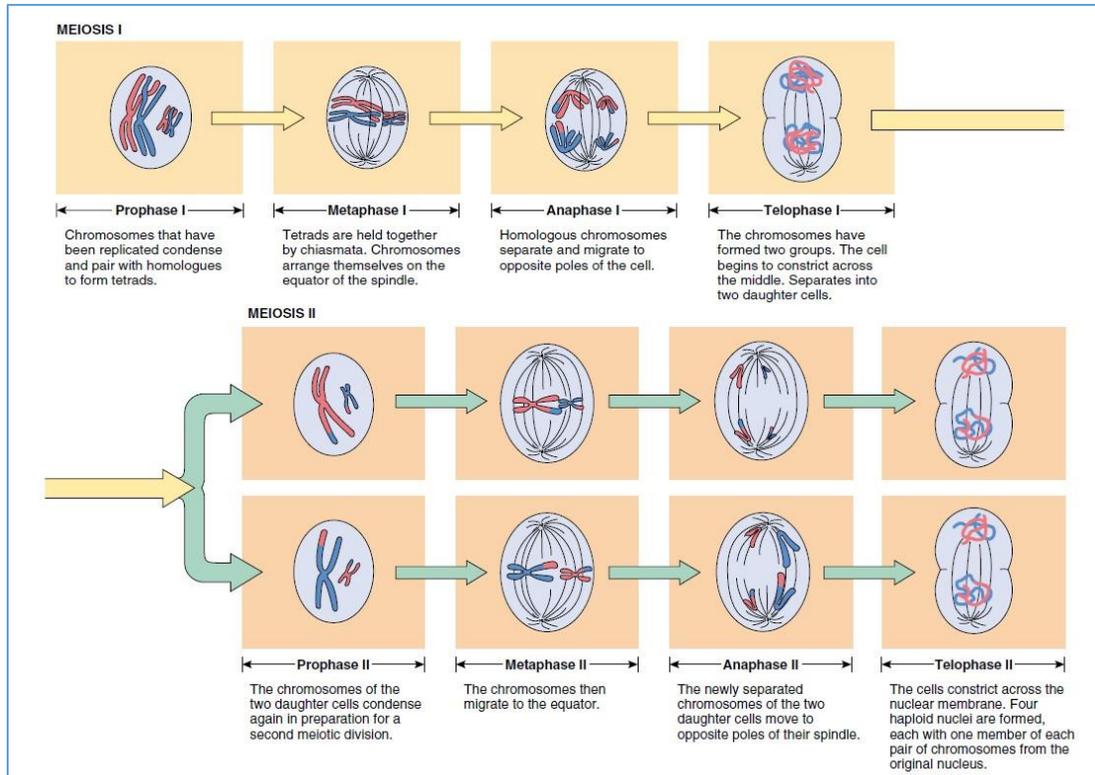


Figura 2. Etapas de la meiosis. Fuente: Gartner L, Hiatt J. (2002). Atlas de Histología. 2ed, México: Editorial Mc Graw-Hill.

1.1.2 Cromosopatías

Salamanca (1990), afirma que las cromosopatías o alteraciones que se producen en los cromosomas pueden ser numéricas o estructurales y pueden afectar, tanto a los autosomas, como a los gonosomas.

El número normal de 46 cromosomas se llama $2n$ o número haploide n de 23. El número normal se expresa como 46, XX para la mujer y 46, XY para el hombre. Cualquier múltiplo exacto del número haploide se llama euploide. Sin embargo, si por un error en la meiosis o mitosis una célula adquiere una dotación cromosómica que no es múltiplo exacto de 23 se denomina aneuploide (Robbins & kumar, 2010, p.131).

Existen mecanismos de las aberraciones cromosómicas. Se encuentra la no disyunción en la meiosis: La no disyunción es la falta de separación de pares de cromosomas homólogos durante la primera división meiótica que conduce a la producción de gametos (óvulos y espermatozoides) en las gónadas. Así, algunos gametos reciben dos cromosomas del par afectado y otros no reciben ninguno. Después de la segunda división meiótica, los gametos resultantes tendrán 24 y 22 cromosomas; estos gametos son aneuploides (véase figura 3), (Salamanca, 1990, p.93).

La unión de un gameto aneuploide con un gameto normal produce un cigoto aneuploide que tiene tres de los cromosomas afectados (trisomía) o solo uno (monosomías).

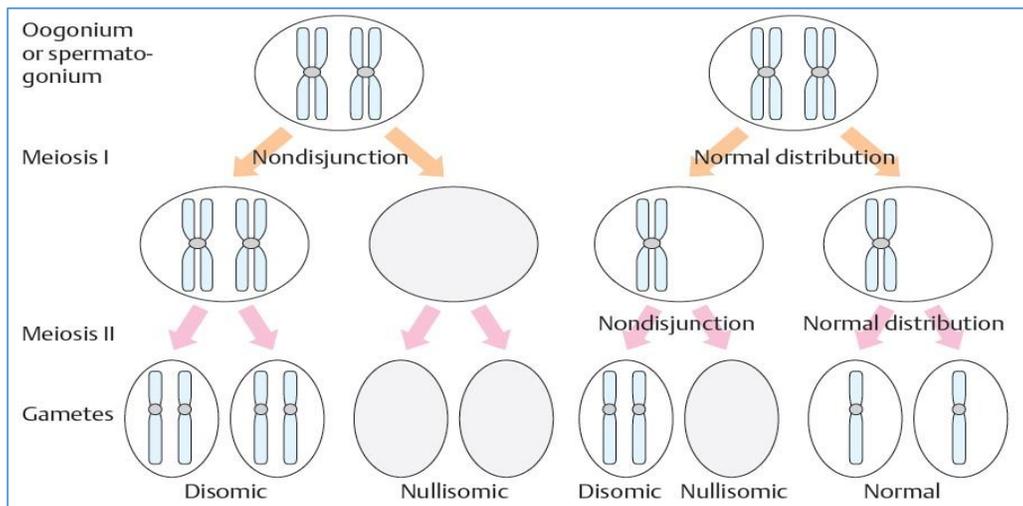


Figura 3. No disyunción en la meiosis I y II. Fuente: Passarge E. (2007). Color atlas of genetics. 3ed. EU: Hieme.

La trisomía y la monosomía que afectan a los cromosomas sexuales son compatibles con la vida. Por otra parte, la monosomía autosómica se asocia con una pérdida profunda de material genético, y suele ser mortal. Unas cuantas trisomías autosómicas son compatibles con la supervivencia, pero se asocian a anomalías intensas. La no disyunción del cigoto temprano durante la división mitótica produce mosaicismo: la presencia, en el individuo, de dos o más poblaciones celulares genéticamente diferentes (Passarge, 2007).

En este tipo de no disyunción (también sucede durante la segunda división meiótica), no se dividen las dos cromátides de un cromosoma. Los individuos con mosaïcismo manifiestan anomalías fenotípicas que son intermedias entre las que se asocian con la población de dos células. Delección: es la pérdida de parte de un cromosoma después de la ruptura cromosómica. La mayor parte de las delecciones son mortales, debido a que se pierde una gran cantidad de material genético. Las delecciones parciales son comunes en las células neoplásicas malignas (véase figura 4), (Robbins & Kumar, 2010, p.162).

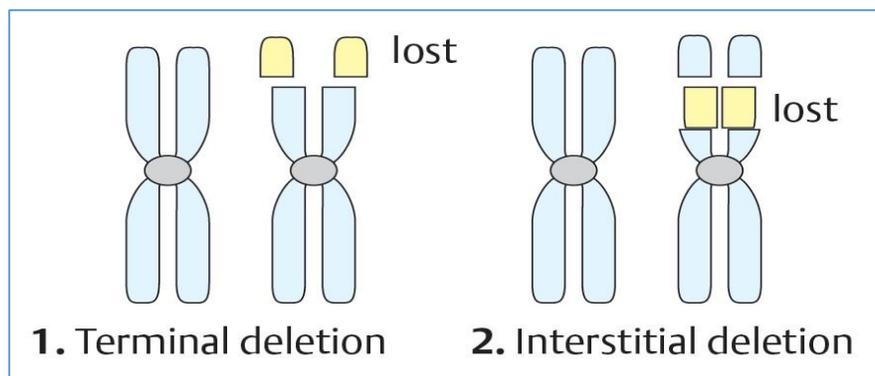


Figura 4. Delección. Fuente: Passarge E. (2007). Color atlas of genetics. 3 ed. EU:Hieme.

Traslocación: La traslocación es la transferencia de un segmento roto de un cromosoma a otro cromosoma. En las traslocaciones equilibradas está presente todo el material genético y es funcional; el individuo es fenotípicamente normal.

La traslocación equilibrada más común es la transferencia de la totalidad de 21 cromosomas al cromosoma 14. Tal individuo tiene 45 cromosomas, con ausencia de uno de los cromosomas 14 y 21 y la presencia de un cromosoma grande anormal que contiene el material de ambos cromosomas 14 y 21, (Passarge, 2007).

1.2 Antecedente histórico y características del Síndrome de Down

1.2.1 Origen del Síndrome de Down

Se dice que desde el inicio de la civilización, la humanidad es portadora del Síndrome Down, según Pueschel (1991) relata que el dato antropológico más antiguo del Síndrome Down tiene su origen en el hallazgo de un cráneo sajón que se remonta al siglo VII D.C., se observan alteraciones en la estructura ósea de Síndrome Down. Posteriormente el mismo autor señala que en el pasado existieron posibles representaciones esculturales, tal caso lo relaciona con el de las figurillas de barro y de las colosales cabezas realizadas en piedra, pertenecientes a la cultura olmeca, que datan de hace aproximadamente 3,000 años.

Las primeras ilustraciones de niños con Síndrome Down, de que se tiene conocimiento, se identifican antes del siglo XVI; aparecen en retablos antiguos. En la obra de Andrea Montegna pintor del siglo XV las representa en varios cuadros de “la Virgen y el niño”, donde el niño aparece con rasgos que sugieren que es portador del síndrome; de igual forma, el cuadro de Sir Joshua Reynolds pintado en 1773, titulado “Lady Cockburn y sus hijos” muestra a un niño con rasgos faciales característicos del Síndrome Down (López & López, 2000, p.137).

Estos ejemplos dan pie a que el Síndrome Down ya existía aunque aún no se le diera el nombre y se tuviera conocimiento de esta alteración genética. Una revisión de la literatura muestra que la primera descripción médica de un niño con síndrome de Down se debe a Jean-Étienne Dominique Esquirol en 1838. Sería 28 años después hasta que John Langdon Down, publica un artículo que describe con precisión las características de este síndrome (Scorza, 2011).

La historia de la investigación sobre el síndrome de Down se encuentra íntimamente entrelazada con la historia de la genética. Desde que John Langdon Down identificó y describió por primera vez en 1866 el síndrome que ahora lleva su nombre, no fue hasta 1932 cuando Davenport sugirió que las irregularidades cromosómicas podrían originar ciertas formas de discapacidad intelectual, entre ellas el Síndrome de Down. Sólo en

1956, las técnicas disponibles permitieron establecer con carácter definitivo que el número normal de cromosomas humanos es de 46, y un año más tarde Jérôme Lejeune descubrió que en el Síndrome de Down existía un cromosoma extra perteneciente a la pareja de cromosomas 21. Su hallazgo fue confirmado ese mismo año por Jacobs. Poco después se describieron los primeros casos de translocación y de mosaicismo (Patterson, 2005).

1.2.2 Epónimo del Síndrome de Down

Durante el año de 1866, el médico inglés Jonh Langdon Down, estando como director del Asilo para Retrasados Mentales de Earls Wood en Surrey, Inglaterra, estudió a sus pacientes de forma cuidadosamente, en un primer lugar midió todos los diámetros de sus cabezas, después tomó fotografías y analizó todos los datos. De ahí que publicó en el London Hospital Reports, un artículo científico en el cual se exponía una descripción minuciosa de un grupo de pacientes con discapacidad intelectual que mostraban características físicas muy semejantes (López & López, 2000).

Este reporte clínico publicado en la revista London Hospital Reports, titulado "Observations on an Ethnic Classification of Idiots" (Jasso, 1991), descubrió las características faciales, la coordinación neuromuscular anormal, las dificultades que enfrentaban con el lenguaje oral, así como la asombrosa facilidad que tenían los pacientes para ser creativos y minuciosos en actividades relacionadas con el arte. Este primer informe médico se presentó en un congreso en Edimburgo en 1876, en él se hace referencia a la corta vida de los portadores del síndrome, la marcada tendencia a presentar braquicefalia (acortamiento longitudinal de adelante hacia atrás del diámetro del cráneo) y la influencia del orden de nacimiento, ya que los niños con Síndrome Down eran los últimos hijos en nacer. Se hicieron varios estudios en relación con las características de éste, como la edad materna durante la gestación, madres en la proximidad del climaterio, (Weijerman, 2010).

Es hasta 1932 cuando Waardenburg sugirió que la causa probable residía en un reparto anormal de los cromosomas. En 1959 Lejeune, Gautrier y Turpin descubrieron que los pacientes con Síndrome Down tenían 47 cromosomas en lugar de 46. Esto se determinó mediante el análisis del cariotipo (estudio basado en el conjunto de los cromosomas de una célula que poseen los individuos) de niños con Síndrome y así se estableció el origen genético (Jasso, 1991).

Poco tiempo después se identificó que el cromosoma adicional correspondía al par 21, según la clasificación del cariotipo humano de Denver. Esto hizo que a mediados de la década de los cincuenta se diagnosticara mediante el procedimiento prenatal, entre las 14 y 17 semanas de gestación (Pierce, 2009).

En 1961, un grupo de científicos que se dedicaban a estudiar mediante procedimientos científicos y evidenciales a grupos de niños con el Síndrome Down, entre los cuales se encontraba un familiar de Langdon Down, decidió cambiar los términos de mongol, mongólico y mongolismo por el de Síndrome Down, ya que los vocablos utilizados en tal forma eran de connotación étnica. Además, el uso de esta terminología podía comprometer la posibilidad de aceptación social de estos niños, que a su vez se relacionaba con discriminación. Otra designación para este síndrome fue propuesta por Lejeune quién recomendó la denominación de Síndrome de Trisomía 21, que actualmente es muy utilizada. La última fue realizada por Yunis y Hoock, como “Síndrome de Trisomía G” (Patterson, 2005).

El Centro Nacional de Estadísticas de Salud (NCHS) de EEUU ha desarrollado la ICD-10-CM que es la modificación clínica de la CIE-10 Clasificación Internacional de Enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2008). A partir de aquí se comenzó a usar esta clasificación para la indización de las historias médicas en los hospitales, haciéndose diferentes revisiones. La CIE-10 es la clasificación de referencia de todos los países para la notificación de causas de defunción. Son varios los países que han realizados modificaciones clínicas de la CIE-10 para cubrir sus respectivas necesidades de información clínico asistencial (OPS, 2008).

La Organización Panamericana de la Salud (PAHO) y la Organización mundial de la Salud (OMS) están por publicar la última edición de la Clasificación Estadística

Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) donde definen:

“El síndrome de Down es un defecto al nacimiento de origen cromosómico que origina retraso mental, causado por la presencia de una dosis de la región cromosómica extra que origina el fenotipo Down (21q22)” (OMS, 2015).

A continuación (véase cuadro 2), se explica de forma ordenada y sintetizada la evolución de la genética con el Síndrome de Down.

Cuadro 2. Cronología y síntesis de la genética del Síndrome Down

1859:	Darwin publica su obra “El origen de las especies”
1865:	George Mendel publica sus leyes de la genética
1866:	John Langdon Down describe el síndrome de Down
1876:	Se describe la asociación entre síndrome de Down y senilidad prematura
1882:	Walter Flemming identifica los cromosomas humanos
1900:	Son redescubiertas las leyes mendelianas de la herencia
1903:	Walter Sutton describe que los cromosomas siguen las leyes de Mendel, y avanza la hipótesis de que los genes puedan estar contenidos dentro de los cromosomas
1906:	Alois Alzheimer describe la enfermedad que lleva su nombre
1915:	Se demuestra que los cromosomas proporcionan la base física de las leyes de Mendel (Morgan)
1923:	Se determina (erróneamente) que el número de cromosomas humanos es de 48 (Painter)
1932:	Waardenburg sugiere por primera vez que el síndrome de Down pueda deberse a una trisomía por no-disyunción
1932:	Davenport sugiere que las irregularidades de los cromosomas puedan provocar discapacidad intelectual, incluida la del síndrome de Down
1959:	Jérôme Lejeune descubre que las personas con síndrome de Down poseen 3 cromosomas 21
1960:	La presencia de translocaciones en el síndrome de Down (Polani)
1961:	Se describe la presencia de mosaicismo en el síndrome de Down (Clarke)

1969:	Un chimpancé con rasgos de síndrome de Down; posee trisomía de su cromosoma 22 (McClure), el cual contiene regiones conservadas de genes idénticos a los del 21
1970:	Se desarrolla la técnica de “bandas” para la identificación de las diversas partes de un cromosoma (Caspersson)
1970:	Caspersson postula que el material genético triplicado en el 21, responsable del síndrome de Down, se encuentra en la porción distal del brazo largo del cromosoma
1974:	Ratones con trisomía de su cromosoma 16
1979:	Por primera vez se localiza un gen del HSA21 en el cromosoma 16 de ratón: se trata del gen (Francke y Taggart)
1980:	El ratón con trisomía 16 es propuesto como modelo animal de síndrome de Down
1987:	El primer ratón transgénico con un gen del HSA21: el SOD1(Epstein)
1987:	En el 21 gen se puede originar la enfermedad de Alzheimer: el APP
1990:	El primer ratón con trisomía 16 segmentaria que resulta viable, y se convierte en modelo de síndrome de Down: Ts65Dn
2000:	Se publica la secuenciación del 21 y se completa su primera anotación
2001:	Se descubre un transcriptoma expandido en los cromosomas 21 y 22 (Kampa)
2002:	Se consigue toda la secuencia genómica del ratón

Fuente: Patterson D, Costa A. (2005) Down syndrome and genetics a case of liked histories. Nature Reviews Genetics. 6:37-47.

1.2.3 Características específicas del Síndrome de Down

Chandrasoma & Clive, (999), mencionan que las personas con Síndrome de Down (SD), al igual que cualquiera otra, requieren de atención médica, medidas preventivas específicas como la vacunación y la vigilancia de su crecimiento y desarrollo. Sin embargo, tienen mayor riesgo de presentar otras anomalías congénitas y pueden desarrollar problemas médicos específicos. La expectativa de vida de una persona con SD pasó de 9 años en las primeras décadas del siglo pasado a casi 60 en los últimos

años. Cabe señalar que el tiempo de vida de estas personas no lo marca el síndrome, sino las enfermedades que vienen acompañadas con éste.

La incidencia global del SD se aproxima a uno de cada 700 nacimientos (15/10,000), pero el riesgo varía con la edad de la madre. La incidencia en madres de 15-29 años es de 1 por cada 1,500 nacidos vivos; en madres de 30-34 años es de 1 por cada 800; en madres de 35-39 años es de 1 por cada 385; en madres de 40-44 años es de 1 por cada 106; en madres de 45 años es de 1 por cada 30 (Iván & Cromwell, 2014). La probabilidad de tener un hijo con SD es mayor a la media para aquellos padres que ya han tenido otro hijo previamente. Típicamente la probabilidad de tener otro hijo con SD en cada embarazo subsiguiente es de una por cada cien recién nacidos vivos, esto hay que ponderarlo para cada caso con el riesgo propio de la madre según su edad. Los antecedentes familiares igualmente incrementan ese riesgo (Solari, 2004).

Vargas & Fernández, (1999) señalan que elevada frecuencia y por las notables repercusiones clínicas que presenta, ha sido de sumo interés conocer los factores que predisponen a la no separación cromosómica (no disyunción).

Los factores más relevantes son:

- Edad materna avanzada
- Mutaciones genéticas
- Fertilización retardada
- Frecuencia de quiasmas
- Perdida o bloqueo de genes para ARN ribosomal
- Polimorfismos cromosómicos
- Factores ambientales (radiación, drogas)

El SD se produce a causa del desbalance genético originado en la presencia de tres grupos de genes homólogos correspondientes a la mitad terminal del brazo largo del cromosoma 21. (véase figura 5) Dos cromosomas acrocéntricos sufren rupturas cerca del centrómero y se recomponen en dos nuevos cromosomas, uno compuesto por los dos brazos largos y el otro por los dos brazos cortos. Cuando ocurre una trisomía 21 limitada a la parte proximal del 21q, hay retraso mental y otras anomalías, pero no se produce el síndrome (Basile, 2008).

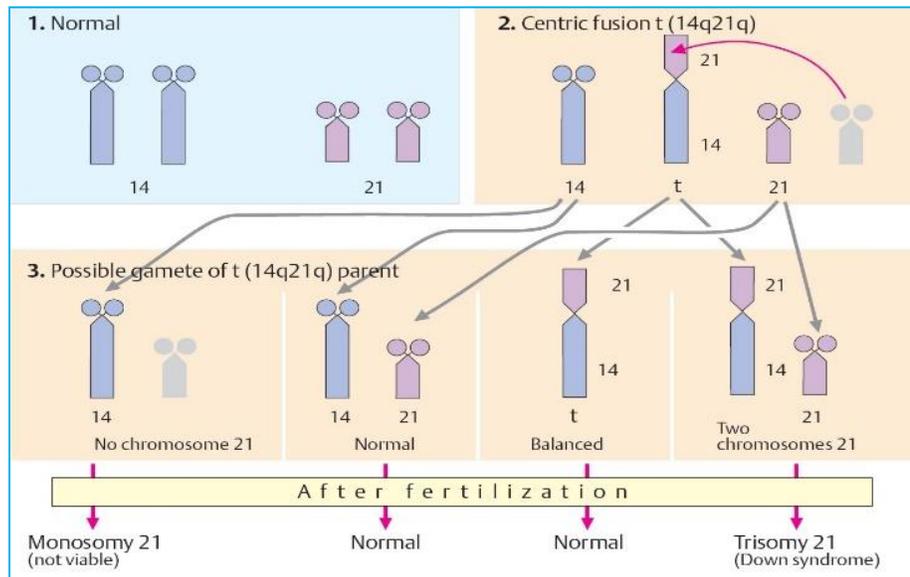


Figura 5. Proceso cromosómico. Fuente: Passarge E. (2007). *Color atlas of genetics*. 3ed. EU: Hieme.

1.2.4 Características clínicas y diagnóstico

El SD clínicamente se caracteriza por retraso mental, hipotonía generalizada y un fenotipo característico. Se han descrito cerca de 300 signos o manifestaciones clínicas, pero es importante destacar que muchos de ellos aislados pueden presentarse en sujetos normales y no siempre están todos presentes en un mismo paciente; por ello es útil conocer la especificidad diagnóstica de esos rasgos, la cual va a depender de su frecuencia en la población general (Pardo, 1995), (véase figura 6).

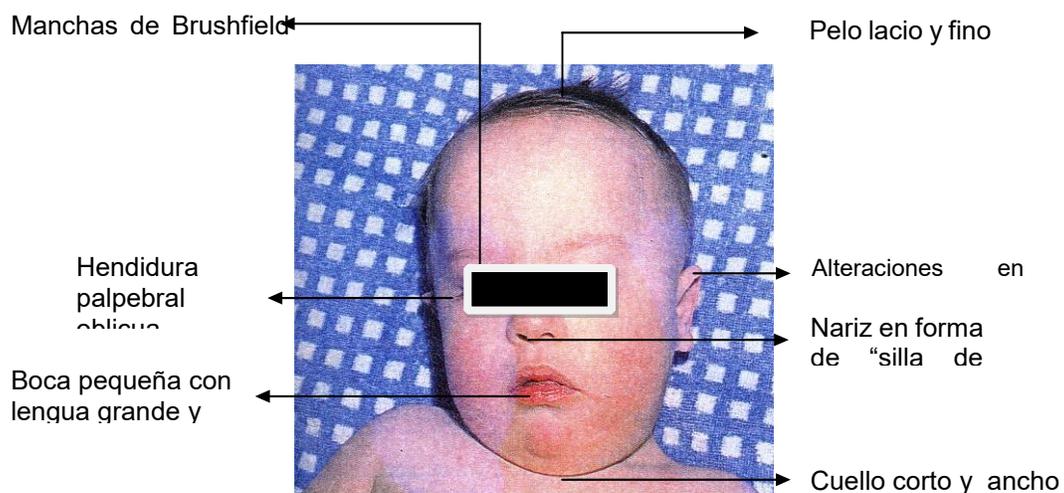


Figura 6. Fenotipo característico de Síndrome de Down. Fuente: Pardo F. (1995). *Anatomía patológica general*. Barcelona: MosbyDoyma Libros.

Con respecto al desarrollo, todos los individuos con SD tienen cierto grado de retraso mental, existiendo una amplia variación en la severidad del mismo (Mattson, 2010). Presentan además alteraciones neuropsicológicas. La importancia clínica radica no sólo en ser la primera causa congénita de retardo mental, sino en que estos niños tienen mayor riesgo de presentar anomalías congénitas y enfermedades médicas (véase figura 7).

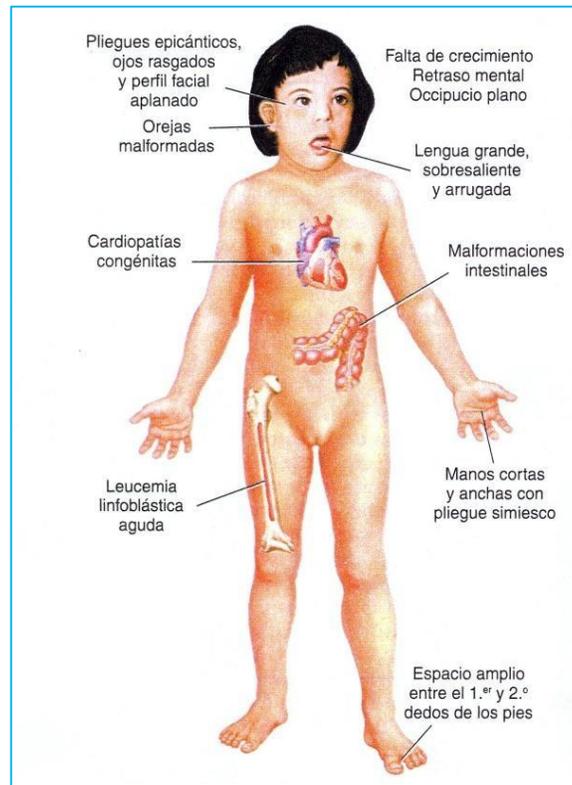


Figura 7. Anomalías congénitas más frecuentes en pacientes con Síndrome de Down. Fuente: Mattson C. (2010). *Fundamentos de Fisiopatología 3ed.* España: Wolters kluwer.

Las anomalías congénitas más frecuentes son:

1. Cardiovasculares: 40% (defecto de los cojinetes endocárdicos, comunicación interventricular, comunicaciones interauricular).
2. Digestivas: 8 a 12% (fístula traqueoesofágica, estenosis pilórica, atresia duodenal, páncreas anular).
3. Endocrinas: como disfunción tiroidea (hipotiroidismo), infertilidad, diabetes insulino dependiente.
4. Oculares: como error de refracción, miopía, estrabismo, nistagmo, cataratas.
5. Auditivas: como otitis media serosa crónica que produce pérdida conductiva leve a moderada de la audición.

6. Osteoarticulares: de las cuales la principal es la subluxación atlantoaxial con una incidencia entre 9 y 20%, y menos frecuentes la displasia del desarrollo de la cadera, patología de pie e inestabilidad femoro-patelar.
7. Hematológicas: con mayor riesgo de procesos malignos siendo la leucemia la forma más frecuente, con un riesgo 20 veces superior.
8. Inmunológicas: con elevada susceptibilidad a las infecciones y trastornos autoinmunes (García, 1983, p.41)

El diagnóstico puede hacerse antes del parto o tras él. En este último caso se hace con los datos que proporciona la exploración clínica y se confirma posteriormente mediante el cariotipo, esto es, el ordenamiento de los cromosomas celulares, que nos muestra ese cromosoma extra o la variedad que corresponda. Las pruebas prenatales pueden ser de sospecha (screening) o de confirmación. Estas últimas se suelen realizar únicamente si existen antecedentes de alteraciones genéticas, si la mujer sobrepasa los 35 años o si las pruebas de screening dan un riesgo alto de que el feto presente SD (Ivan & Cromwell, 2014).

1.2.5 Tratamiento y pronóstico

La mejoría en los tratamientos de las enfermedades asociadas al SD ha aumentado la esperanza de vida de estas personas, desde los 14 años hace unas décadas, hasta casi la normalidad (60 años, en países desarrollados) en la actualidad. A lo largo de los últimos 150 años se han postulado diferentes tratamientos empíricos (hormona tiroidea, hormona del crecimiento, ácido glutámico, dimetilsulfóxido, complejos vitamínicos y minerales, hidroxitriptófano o piracetam) sin que ninguno haya demostrado en estudios longitudinales a doble ciego que su administración provoque ningún efecto positivo significativo en el desarrollo motor, social, intelectual o de expresión verbal de las personas con el Síndrome (Gómez, Rivera, Morales & Briceño, 2011).

No existe hasta la fecha ningún tratamiento farmacológico eficaz para el SD, aunque los estudios puestos en marcha con la secuenciación del genoma humano permiten augurar una posible vía de actuación (enzimática o genética), eso sí, en un futuro todavía algo lejano.

Los únicos tratamientos que han demostrado una influencia significativa en el desarrollo de los niños con SD son los programas de Atención Temprana, orientados a la

estimulación precoz del sistema nervioso central durante los seis primeros años de vida. Especialmente durante los dos primeros años el sistema nervioso central presenta un grado de plasticidad muy alto, lo que resulta útil para potenciar mecanismos de aprendizaje y de comportamiento adaptativo.

Los individuos con grandes dificultades para el aprendizaje a menudo han sido internados en instituciones, pero se ha comprobado que deben vivir en su domicilio, donde desarrollan de forma más completa todo su potencial. La adaptación curricular permite, en muchos casos, una integración normalizada en colegios habituales, aunque deben tenerse en cuenta sus necesidades educativas especiales. La edad mental que pueden alcanzar está todavía por descubrir, y depende directamente del ambiente educativo y social en el que se desarrollan. Cuando este es demasiado protector, los individuos tienden (al igual que ocurriría en una persona sin SD) a dejarse llevar, descubriendo escasamente sus potencialidades (Kaminker & Armando, 2008).

Los contextos estimulantes ayudan a que se generen conductas de superación que impulsan el desarrollo de la inteligencia. Como consecuencia, es imposible determinar los trabajos y desempeño que pueden conseguir durante la vida adulta.

Farriols (2012) dice que en el SD aparece un patrón de mortalidad diferente al de la población general. En un estudio reciente, se determinó la causa de muerte de 97 personas con SD mayores de 40 años, y se observó:

- Que la neumonía y otras infecciones respiratorias son la principal causa de muerte en personas de edades avanzadas con Síndrome de Down (40%).
- Coronariopatía (10%).
- Insuficiencia cardíaca, renal y respiratoria (9%).
- Accidente cerebrovascular (5%).

Los factores que mejor predicen la mortalidad son la edad, el deterioro funcional y las alteraciones de la conducta.

Es necesario investigar para conocer mejor la historia natural de las enfermedades médicas en el proceso de envejecimiento de las personas con SD para mejorar el abordaje preventivo y terapéutico específico, y proporcionarles el máximo bienestar en su niñez, juventud y vejez.

1.3 Un acercamiento al SD como una discapacidad en México

La discapacidad es un problema de salud pública mundial; para el año 2015 se calculaba que más de mil millones de personas, es decir, un 15% de la población mundial estarían afectadas por alguna forma de discapacidad. La Organización Mundial de la Salud (OMS) y el Grupo del Banco Mundial en su Informe sobre la discapacidad a nivel mundial (2011) da las cifras de entre 110 millones (2,2%) y 190 millones (3,8%) personas mayores de 15 años tiene alguna limitaciones. Las tasas de discapacidad están aumentando debido en parte al envejecimiento de la población y al aumento de la prevalencia de enfermedades crónicas (OMS, 2015).

Si bien algunos problemas de salud vinculados con la discapacidad acarrearán mala salud y grandes necesidades de asistencia sanitaria, eso no sucede con otros. Sea como fuere, todas las personas con discapacidad tienen las mismas necesidades de salud que la población en general y, en consecuencia, necesitan tener acceso a los servicios corrientes de asistencia sanitaria. En el artículo 25 de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad se reconoce que las personas con discapacidad tienen derecho a gozar del más alto nivel posible de salud sin discriminación (Banco Mundial, 2016).

La OMS (2017), en una nota descriptiva menciona que la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) define a la discapacidad como:

“un término genérico que abarca deficiencias, limitaciones de la actividad y restricciones a la participación. Se entiende por discapacidad, la interacción entre las personas que padecen alguna enfermedad (por ejemplo, parálisis cerebral, síndrome de Down y depresión) y factores personales y ambientales (por ejemplo, actitudes negativas, transporte y edificios públicos inaccesibles y un apoyo social limitado)”.

Ello ha motivado la expansión de los servicios de prevención, diagnóstico y tratamiento de las discapacidades, así como la realización de investigaciones que permitan encontrar mejores aproximaciones a esta problemática. Sin duda la investigación requiere de políticas que ayuden a definir las líneas de investigación y que se favorezca

la producción de conocimiento en las áreas que sean de interés para los Estados. En este sentido, con el fin de mejorar el acceso de las personas con discapacidad a los servicios de salud, la Organización Mundial de la Salud (OMS) tiene las siguientes acciones:

1. Orienta y apoya a los Estados miembros para que aumenten la conciencia con respecto a los problemas de la discapacidad y promueve la inclusión de esta como un componente de las políticas y programas nacionales de salud;
2. Facilita la recopilación y divulgación de datos e información acerca de la discapacidad;
3. Elabora instrumentos normativos, en particular directrices para fortalecer la asistencia sanitaria;
4. Genera políticas de servicios de salud;
5. Fomenta la ampliación de la rehabilitación en la comunidad;
6. Promueve estrategias para que las personas con discapacidad estén enteradas acerca de sus propios problemas de salud y para que el personal sanitario apoye a las personas con discapacidad y proteja sus derechos y dignidad.

Por su parte, la UNESCO apoya diversos tratados y convenios internacionales relativos a los derechos humanos que proclaman el derecho a la educación de todas las personas, entre otros el Artículo 26 de la Declaración Universal de Derechos Humanos (1948), la Convención relativa a la Lucha contra las Discriminaciones en la Esfera de la Enseñanza (1960), la Convención sobre los Derechos del Niño (1989) y el Artículo 24 de la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (2006). Mediante el enfoque basado en derechos humanos promueve las políticas, los programas y los métodos de la educación integradora, con el fin de garantizar la igualdad de oportunidades educativas a las personas con discapacidad. Entre sus ámbitos de actuación figuran los siguientes:

1. La promoción de prácticas idóneas e intercambios de conocimientos mediante diversos dispositivos, tales como el banco de datos, la educación integradora en acción, creado con la colaboración de la Agencia Europea para el Desarrollo de las Necesidades Educativas Especiales, y la Red de Internet construir Sociedades Integradoras para las Personas con Discapacidad.
2. La creación de alianzas institucionales, mediante el Equipo Especial de Educación de la Alianza Mundial por los Niños con Discapacidad, que coordinan conjuntamente el UNICEF y la UNESCO, y que trata de orientar a los Estados

Miembros en lo tocante a la aplicación del Artículo 24 de la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad.

3. El fortalecimiento de la capacidad de los países mediante la elaboración de directrices e instrumentos que les ayuden a construir un contexto integrador de aprendizaje, así como en lo relativo a la capacitación de docentes y el uso de las TIC en la enseñanza de las personas con discapacidad.
4. La promoción del derecho a la educación, mediante la celebración del Día Internacional de las Personas con Discapacidad, que se conmemora el 3 de diciembre, y la entrega bienal del Premio UNESCO/Emir Jaber Al-Ahmad Al-Jaber Al-Sabah de Investigación y Formación en el Ámbito de las Necesidades Educativas Especiales de los Discapacitados Mentales, que recompensa a personas, agrupaciones o centros que han contribuido a promover una educación integradora de calidad para personas con discapacidad intelectual.

Es arduo el trabajo que realizan dichas instituciones para un bien común en relación con el bienestar de las personas con discapacidad. Sin embargo, la discapacidad es un fenómeno complejo de conceptualizar, ya que definir las características propias de discapacidad es un tema delicado, lo cual se muestra claramente en la forma en que se recogen y se presentan los datos en las diferentes fuentes, ya que no todos los registros y estadísticas denominan los aspectos de la discapacidad con los mismos conceptos y por tanto, miden cosas diferentes, o viceversa, miden los mismos fenómenos con categorías diferentes. La variedad de representaciones culturales que se le atribuye a la discapacidad constituyen otro elemento en la complejidad de su medición.

La necesidad de contar con información estadística sobre la población con discapacidad se ha incrementado notablemente, razón por la cual a partir de 1981, año designado por la Organización de las Naciones Unidas (ONU) como el “Año Internacional de las Personas con Discapacidad”, comienzan a divulgarse ampliamente algunas recomendaciones sobre la forma de captar información de este grupo de la población, (Informe final de resultados de Discapacidad, 2013).

A esta problemática los estados miembros de la OMS, mediante la resolución 54.21 en la quincuagésima cuarta Asamblea Mundial de la Salud, el 22 de mayo de 2001, crean la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y la Salud (CIF). Actualmente el uso de la CIF a nivel mundial tiene muchos aspectos: puede ser usada como instrumento para generar estadísticas, investigación, para uso clínico, social o para

generar políticas, no solamente para el sector salud sino también en sectores como seguridad social, trabajo, educación, economía, y el ambiente.

La CIF es un marco para organizar y documentar información sobre funcionamiento y discapacidad, y funciona como una interacción dinámica entre las condiciones de salud, factores ambientales y factores individuales de una persona. Como resultado al buen funcionamiento de la CIF, en la Ciudad de México en febrero del año en curso, 2017, se anunció el proceso de implementación con apoyo del Instituto Nacional de Rehabilitación (INR), y el Centro Mexicano para la Clasificación de Enfermedades (CEMECE). Cabe destacar que el CIF constituye uno de los estándares internacionales más usados para elaborar estadísticas de morbilidad y mortalidad a nivel mundial, (OMS, 2017).

En México, el Instituto Nacional de Estadística y Geografía (INEGI) tiene dos vertientes: supervisar la evolución del nivel de funcionamiento dentro de la población y evaluar la igualdad de oportunidades. A la par, atiende los señalamientos del Artículo 31 de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad referentes a la recopilación de datos y estadísticas, y es hasta el XII Censo General de Población y Vivienda 2000 que se incluye el apartado para discapacidad en el censo de población (INEGI, 2010).

Para el año 2010, las personas con algún tipo de discapacidad eran 5 millones 739 mil 270, lo que representa 5.1% de la población total; de ellos, 49% son hombres y 51% mujeres (INEGI, 2010). El INEGI, es el único organismo nacional que ha clasificado las discapacidades en México para dicho censo; la clasificación está organizada en dos niveles grupo y subgrupo (INEGI, 2013), (véase cuadro 3).

Cuadro 3. Clasificación de Discapacidades en México

Grupo y subgrupo	Discapacidad
Grupo 1	Sensoriales y de la comunicación
Subgrupo 110	Para ver
Subgrupo 120	Para oír
Subgrupo 130	Para hablar (mudez)
Subgrupo 131	De la comunicación y comprensión del lenguaje... y otros.
Grupo 2	Discapacidades motrices

Subgrupo 210 Subgrupo 220 Subgrupo 299	De las extremidades inferiores, tronco, cuello y cabeza De las extremidades superiores Insuficientemente especificadas del grupo discapacidades motrices... y otros.
Grupo 3	Mentales
Subgrupo 310 Subgrupo 320 Subgrupo 399	Intelectuales (retraso mental) Síndrome de Down (mongolismo, trisomía 21) Conductuales y otras mentales Insuficientemente especificadas del grupo discapacidades mentales... y otros.
Grupo 4	Múltiples y otras
Subgrupo 401-422 subgrupo 430 subgrupo 499	Múltiples otro tipo de discapacidades Insuficientemente especificadas del grupo discapacidades múltiples y otras... y otros.

Fuente: Instituto Nacional de Estadística y Geografía. (2010). Clasificación de tipo de discapacidad. Recuperado de http://www.inegi.org.mx/est/contenidos/proyectos/aspectosmetodologicos/clasificadoresycatalogos/doc/clasificacion_de_tipo_de_discapacidad.pdf

De acuerdo con el Censo de Población y Vivienda 2010, a nivel nacional, la dificultad más frecuente entre la población con discapacidad, es (véase cuadro 4).

Cuadro 4. Porcentajes de la tipología de las discapacidades en México

No.	Discapacidad	%
1	Movilidad	58%
2	Dificultades o limitaciones para ver	27.2%
3	Escuchar	12.1%
4	Caminar o moverse	8.5%
5	Mental (hablar o comunicarse)	8.3%
6	Cuidado personal	5.5%
7	Poner atención o aprender	4.4%

Fuente: INEGI. Las personas con discapacidad en México, una visión al 2010.

Hasta ahora, el tema de la discapacidad había sido abordado únicamente a través de los censos para medir la prevalencia, en un número reducido de estudios y encuestas.

La información sobre el entorno en el que interactúan las personas con discapacidad prácticamente era nula. En este contexto se ofrece a autoridades, ciudadanos, empresarios y académicos información actual sobre la discapacidad. Por ello la Secretaría de Salud y el Instituto Nacional de Salud Pública presentan la Encuesta Nacional sobre Percepción de Discapacidad en Población Mexicana (ENPDis, 2010), donde se identificaron 6, 850 841 personas con discapacidad en México. Esta cifra equivale a 6.2% de la población total, 6.5% en zonas urbanas y 5.5% en las rurales, además, 52.5% corresponde a mujeres y 47.5%, a hombres. En aproximadamente uno de cada cinco hogares (18.6%) vive al menos una persona con discapacidad. En cuanto al tipo de discapacidad, tres de cada cinco personas (60.3%) fueron señaladas con discapacidad para caminar o moverse; 28.9%, para ver, y 11.4%, para oír, entre otras.

El grado de severidad de la discapacidad fue notificado por 38.0% de las personas como leve, 34.3% la consideró moderada, 22.0% la calificó de severa y 11.1% la consideró extrema al grado de no poder realizar las actividades o funciones correspondientes. Asimismo se estimó que existen 3 657 292 personas con discapacidad permanente, lo cual equivale a 3.3% de la población total.

Cabe destacar que también existen discapacidades en el ámbito educativo. La Secretaría de Educación Pública como antecedente el rubro de “educación especial”, que en México se remontan a la segunda mitad del siglo XIX cuando se crearon escuelas para sordos y ciegos.

En 1915 se fundó en Guanajuato la primera escuela para atender a niños con deficiencia mental y posteriormente se diversificó la atención a niños y jóvenes con diferentes discapacidades, sobre todo por medio de instituciones como la Universidad Nacional Autónoma de México, la Escuela de Orientación para Varones y Niñas, y la Oficina de Coordinación de Educación Especial. Se crean programas y centros (SEP, 2002) como los siguientes:

1. Centros de Atención Múltiple (CAM), definidos en los siguientes términos: “institución educativa que ofrece educación básica para alumnos que presenten necesidades educativas especiales, con o sin discapacidad”. Los CAM ofrecerían los distintos niveles de la educación básica utilizando, con las adaptaciones pertinentes, los planes y programas de estudio generales. Asimismo, se organizaron grupos/grado en función de la edad de los alumnos, lo cual llevó a alumnos con distintas discapacidades a un mismo grupo.
2. Unidades de Servicios de Apoyo a la Educación Regular (USAER) con el propósito de promover la integración de las niñas y niños con necesidades educativas especiales a las aulas y escuelas de educación inicial y básica regular. Estas unidades se formaron principalmente con el personal que atendía los servicios complementarios;
3. Centros de Atención Psicopedagógica de Educación Preescolar (CAPEP) en servicios de apoyo para los jardines de niños.
4. Unidades de Orientación al Público (UOP), para brindar información y orientación a padres de familia y maestros.

Como se ha observado en el transcurso de este apartado la discapacidad en México engloba varios grupos, para el caso de esta investigación nos vamos a centrar en el grupo de “discapacidad mental” en donde abordaremos al Síndrome Down (SD). Como bien se señala no existen estadísticas propias para esta discapacidad.

El Síndrome de Down es la causa más frecuente de discapacidad intelectual o mental, su incidencia estimada a nivel mundial se sitúa entre 1 de cada 1.000 y 1 de cada 1.100 recién nacidos, dato expuesto el 21 de marzo de 2016 por las Naciones Unidas (ONU).

De los 750 a 1000 trastornos genético-cromosómicos que producen discapacidad intelectual, el Síndrome de Down es el único de todos estos trastornos que presenta un historial investigador que se remonta a 1860 –siglo y medio. Como la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual, ha servido en incontables estudios como grupo “control” o “de contraste” para quienes analizaban otras formas de discapacidad. Se presenta la más alta frecuencia en nacidos vivos y constituye la causa genética más común de retraso mental. Causa aborto espontáneo, y solamente el 20-25% llega a sobrevivir al nacimiento (Bittles & Glasson, 2004).

El síndrome de Down es también la única alteración genética en la que la esperanza de vida se ha doblado en los últimos 30 años.

Aunque se tienen pocos datos relativos al Síndrome Down en México, el Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas (RYVEMCE) informó una prevalencia del 11.37 por 10,000 nacimientos, para el periodo 2004-2008 en la población mexicana (Annual report 2010-International, 2013).

RYVEMCE es un estudio colaborativo, creado con el propósito de investigar con un enfoque epidemiológico diversos aspectos de muestra de la población mexicana. El programa comenzó el 1977, habiendo participado hasta el presente 25 hospitales de la ciudad de México y de varios estados. En 1986, se convierte en una institución, fue aceptada como Organización no Gubernamental por la Organización Mundial de la Salud (OMS). En octubre de 1984, el RYVEMCE se convirtió en el Centro Nacional de Referencia de Malformaciones Congénitas de la Secretaría de Salud. Conviene subrayar que esta Institución emite algunos datos estadísticos que son parte de investigaciones para la prevalencia de nacidos y muertos en el país, concretamente para el Síndrome Down, (Navarrete... et al, 2013)

Cómo ejemplo, otros países que hacen uso de bases poblacionales nacionales son Canadá, con 330,000 nacimientos anuales y una tasa de SD de 14.41 por 10,000 nacimientos¹⁰; República Checa, con 110,000 y una tasa de 21.03¹¹; Finlandia, con 60,000 y una tasa de 29.94¹²; Hungría, con 100,000 y una tasa de 17.40¹³; y Suecia, con 100,000-120,000 y una tasa de 28.91¹⁴. La relación estimada de casos de SD es de uno por cada 1,000-1,100 nacimientos vivos, de acuerdo con la Organización Mundial de la Salud.

La Secretaría de Salud, a través del Centro de Equidad de Género y Salud Reproductiva, en su Lineamiento Técnico para la Atención Integral de la persona con Síndrome de Down, refiere que en México se estima un caso de SD por cada 650 recién nacidos se realiza un estudio de prevalencia del Síndrome de Down en México cuya información se basa en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) en su décima revisión, donde le da un código alfanumérico para el Síndrome de Down Q90, Bases de datos de nacimientos ocurridos vivos y muertes fetales del Sistema Nacional de Información en Salud (SINAIS), de la Secretaria de Salud y por último datos del Registro y Vigilancia

Epidemiológica de Malformaciones Congénitas (RYVEMCE) (Romero, Hernández, Serrano, & Hernández, 2014).

Este estudio se obtiene de los informes de 21 hospitales en 11 ciudades en México con una participación voluntaria; 3.73 por 10,000 nacimientos para la prevalencia nacional.

El rango en la tasa de prevalencia de SD por entidad federativa es muy amplio (véase cuadro 5). Las tasas más elevadas se presentan en el centro del país. Las diferencias observadas pueden deberse a varias razones: que el programa era de recientemente implementación, a un posible mal registro debido a la dificultad en el diagnóstico clínico del SD en la etapa neonatal, o a la diversidad del personal que rellenó el certificado de nacimiento vivo y muerte fetal, entre otros motivos.

Cuadro 5. Prevalencia de nacimientos con síndrome de Down y relación de casos con síndrome de Down vs casos sin síndrome de Down por entidad federativa. México, 2008-2011.

No.	Entidad Federativa	Nacimientos		Prevalencia por 10,000 nacimientos %	Relación de nacimientos con síndrome Down
		Casos con Síndrome Down	Total		
1	Nuevo León	50	315,159	1.587%	1/6,302
2	Chiapas	55	299,970	1.834%	1/5,453
3	Sonora	47	180,635	2.602%	1/3,842
4	Estado de México	335	1,189,811	2.816%	1/3,551
5	Morelos	36	125,776	2.862%	1/3,493
6	Sinaloa	60	205,983	2.913%	1/3,432
7	Quintana Roo	30	100,922	2.973%	1/3,363
8	Nayarit	25	82,356	3.036%	1/3,293
9	Durango	42	134,576	3.121%	1/3,203
10	Coahuila	69	217,826	3.168%	1/3,156
11	Hidalgo	64	197,417	3.242%	1/3,084
12	Veracruz	163	469,157	3.474%	1/2,877
13	Tlaxcala	38	99,621	3.814%	1/2,621
14	Baja California Norte	83	217,528	3.816%	1/2,620
15	Yucatán	52	135,090	3.849%	1/2,597
16	Puebla	182	469,392	3.877%	1/2,578
17	Chihuahua	93	238,015	3.907%	1/2,558
18	Oaxaca	91	232,385	3.916%	1/2,553
19	Guerrero	84	214,388	3.918%	1/2,551
20	Baja California Sur	19	48,346	3.930%	1/2,544
21	Tamaulipas	105	256,591	4.092%	1/2,443
22	Zacatecas	49	118,952	4.119%	1/2,427
23	Jalisco	235	561,327	4.187%	1/2,388
24	San Luis Potosí	83	194,815	4.260%	1/2,346
25	Michoacán	148	347,252	4.262%	1/2,345
26	Tabasco	88	199,019	4.422%	1/2,261

27	Campeche	27	60,199	4.485%	1/2,229
28	Distrito federal	238	513,596	4.634%	1/2,157
29	Guanajuato	259	474,900	5.454%	1/1,833
30	Querétaro	86	152,453	5.641%	1/1,772
31	Colima	36	48,121	7.481%	1/1,336
32	Aguascalientes	96	104,136	9.219%	1/1,084

Fuente: Romero, S., Hernández, N., Serrano, C., Pablo, E. R., & Hernández, J. (2014). Prevalencia del síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011. *Boletín Médico del Hospital Infantil de México*, 71(5):292-297.

1.4 Del profesional de la bibliotecología

Si tomamos en consideración las palabras del ensayista español del siglo XX, José Ortega y Gasset, donde nos dice que misión significa, “por lo pronto, lo que un hombre tiene que hacer en su vida”, y más aún, cuando cobra significado ese quehacer hacía algo, este algo llamémosle sociedad. Para ello miramos un contorno social y se halla que éste está constituido por una urdimbre de vidas típicas, es decir, de vidas que tienen cierta línea general común: médicos, ingenieros, profesores, físicos, filósofos, labradores, industriales, comerciantes, militares, albañiles, zapateros, maestras, bibliotecólogos, etc., pertenecientes a grupos sociales; mujeres, hombres, niños, adultos mayores, indígenas, migrantes, personas con discapacidad (Síndrome de Down) entre otros.

Esto nos declara que para determinar la misión o vocación del profesional de la bibliotecología hay que partir, no del hombre que la ejerce, de sus gustos, curiosidades o conveniencias, pero tampoco de un ideal abstracto que pretendiese definir de una vez para siempre lo que es una biblioteca, sino de la necesidad social que nuestra profesión sirve. Y esta necesidad, como todo lo que es propiamente humano, no consiste en una magnitud fija, sino que es por esencia variable, migratoria, evolutiva en suma, histórica (Ortega y Gasset, 2005).

La bibliotecología es un quehacer humano que, por lo visto, la sociedad necesita. Hay grupos sociales cuyo nivel educativo los induce a demandar conscientemente información para los proyectos que ponen en marcha, ya sean cotidianos o académicos; hay otros sectores que usan la información de una manera inconsciente, como un acto reflejo, pero sólo toman la que tienen a la mano y no emprenden una búsqueda

sistemática, quizás porque sus propios proyectos de vida son limitados y los académicos, pobres y de poca proyección.

En este contexto Morales, 2004 dice que:

“hoy día las comunidades científicas, además de reconocer el valor de la información, la exigen como un requisito fundamental para poder realizar investigación o para presentar programas de desarrollo social; así lo demuestra su gasto en información y la infraestructura que se requiere para su uso, como son los productores de información (editores) y las instituciones que la organizan para su uso colectivo y social (bibliotecas). Cabe mencionar que los países latinoamericanos ya empiezan a transformar sus enfoques en cuanto a esta situación y, como resultado de ello, la información figura entre sus prioridades”.

La información que se trata en esta investigación es la relacionada con la discapacidad en su particularidad: el Síndrome de Down, que se ha venido manejando tanto en el ámbito internacional como nacional en este capítulo. Ahora bien ¿cómo encontramos la información acerca del SD en toda esta gran inmensidad?, ¿cómo está organizada?, ¿cómo está clasificada?, ¿cómo se controla? para ello en un primer lugar nos referimos a las clasificaciones del conocimiento, la de la Library of Congress (LC) (véase cuadro 6), donde se muestra la estructura de la clasificación, para el SD, cabe destacar que es específica ya que nos indica también sus posibles variantes, su MESH para realizar las búsquedas dentro de bases de datos científicas.

Cuadro 6. Clasificación, Library of Congress

<p>Library of Congress Authorities Library of Congress LC classification: RC571 General RC569.7-571 Mental retardation. Developmental disabilities RG629.D68 Fetal medicine RJ506.D68 Pediatrics RJ499-507 Mental disorders. Child psychiatry Topical subject heading: Down syndrome Variant(s): 21 trisomy Down's syndrome Mongolism Mongolism (Disease) Trisomy 21 See also: Human chromosome abnormalities Mental retardation Syndromes Human chromosome 21 Found in: MESH (Down syndrome: x Mongolism; Trisomy 21. Was Down's <i>syndrome 1975-92; Mongolism 1966-74</i>) Random House (Down syndrome. Also Down's syndrome. Formerly mongolism. Also called trisomy 21.) Am. herit. dict. (Down syndrome or Down's syndrome)</p>

Fuente: Authorities. Recuperado de: <http://authorities.loc.gov/>

Por otro lado tenemos a la clasificación DEWEY, estructuras lógicas desarrollada por Melvil Dewey, a partir de un método que clasifica, ordena e indiza, el conocimiento de una forma jerárquica. (véase cuadro 7), en este sistema no existe una clasificación específica para SD si no que, lo tipifican dentro Tecnología, Sub clases Ciencias médicas-Enfermedades dándole la subdivisión de enfermedades de trastornos mentales.

Cuadro 7. Clasificación decimal Dewey abreviada e índice relativo

<p>616.85, Clasificación para el Síndrome de Down DEWEY 600 Tecnología (ciencias aplicadas) 610 Ciencias Médicas 616 Enfermedades Subdivisiones comunes .8 Enfermedades del sistema nervioso y trastornos mentales .85 neurosis; trastornos del habla y del lenguaje; trastornos de la conducta alimentaria, ej., anorexia nerviosa, amnesia, depresión, fobias, hipocondría, histeria, personalidades múltiples, trastornos de combate; balbuceo, dislexia, tartamudez, maltrato infantil.</p>

Fuente: Rojas Eberhard (2008). Bogotá: Editores. pp. 608-617.

Además la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud, clasifica al SD como malformaciones congénitas y anomalías cromosómicas, en el área médica-genética, inclusive.

Otra clasificación importante es la del vocabulario estructurado y trilingüe de Descriptores en Ciencias de la Salud (DeCS) fue creado por Centro Latino Americano y del Caribe de Información en Ciencias de la Salud, para servir como un lenguaje único en la indización de artículos de revistas científicas, libros, anales de congresos, informes técnicos, y otros tipos de materiales, así como para ser usado en la búsqueda y recuperación de asuntos de la literatura científica en las fuentes de información disponibles en la Biblioteca Virtual en Salud (BVS) como LILACS, MEDLINE y otras. Fue desarrollado a partir del MeSH - Medical Subject Headings de la National Library of Medicine (NLM) con el objetivo de permitir el uso de terminología común para búsqueda en tres idiomas, proporcionando un medio consistente y único para la recuperación de la información independientemente del idioma (DeCS, 2017). Para el caso del SD tiene una clasificación muy completa (véase figura 8).

Descriptor English:	Down Syndrome	
Descriptor Spanish:	Síndrome de Down	
Descriptor Portuguese:	Síndrome de Down	
Synonyms English:	47,XX,+21 47,XY,+21 Down Syndrome, Partial Trisomy 21 Down's Syndrome Partial Trisomy 21 Down Syndrome Trisomy 21, Meiotic Nondisjunction Trisomy 21, Mitotic Nondisjunction Trisomy G Downs Syndrome Syndrome, Down Syndrome, Down's Mongolism Trisomy 21	
Tree Number:	C10.597.606.643.220 C16.131.077.327 C16.131.260.260 C16.320.180.260	
Definition English:	A chromosome disorder associated either with an extra chromosome 21 or an effective trisomy for chromosome 21 . Clinical manifestations include hypotonia, short stature, brachycephaly, upslanting palpebral fissures, epicanthus, Brushfield spots on the iris, protruding tongue , small ears, short, broad hands, fifth finger clinodactyly, Simian crease, and moderate to severe INTELLECTUAL DISABILITY . Cardiac and gastrointestinal malformations, a marked increase in the incidence of LEUKEMIA , and the early onset of ALZHEIMER DISEASE are also associated with this condition. Pathologic features include the development of NEUROFIBRILLARY TANGLES in neurons and the deposition of AMYLOID BETA-PROTEIN , similar to the pathology of ALZHEIMER DISEASE . (Menkes, Textbook of Child Neurology , 5th ed, p213)	
History Note English:	93; was DOWN'S SYNDROME 1975-92 & 1963-64; was MONGOLISM 1965-74	
Allowable Qualifiers English:	BL blood CI chemically induced CO complications DG diagnostic imaging DT drug therapy EM embryology EP epidemiology ET etiology HI history ME metabolism MO mortality PS parasitology PP physiopathology PX psychology RH rehabilitation TH therapy VE veterinary	CF cerebrospinal fluid CL classification DI diagnosis DH diet therapy EC economics EN enzymology EH ethnology GE genetics IM immunology MI microbiology NU nursing PA pathology PC prevention & control RT radiotherapy SU surgery UR urine VI virology
Record Number:	30934	
Unique Identifier:	D004314	

Figura 8. Descriptores en ciencias de la salud. Fuente: PAHO, OMS. Recuperado de: <http://decs.bvs.br/E/homepagee.htm>

Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud, (CIE-10, 2015) se crea con el propósito de unificar padecimiento o trastorno a nivel mundial. Es una clasificación de enfermedades o un sistema de categorías a las que se asignan entidades morbosas de conformidad con criterios establecidos. La clasificación puede girar en torno a muchos ejes posibles, y la elección de uno en particular estará determinada por el uso que se hará de las estadísticas recopiladas (PAHO, OMS, 2015).

Sus principales recomendaciones son:

- 1) La lista detallada de categorías de tres caracteres y subcategorías opcionales de cuatro caracteres y las listas breves de tabulación para la mortalidad y la morbilidad;
- 2) las definiciones, normas y requisitos de notificación relativos a la mortalidad materna, fetal, perinatal, neonatal e infantil;
- 3) las reglas e instrucciones para la codificación de las causas básicas en la mortalidad y de la afección principal en la morbilidad;

Ejemplificando tenemos el caso para el Síndrome de Down (véase cuadro 8).

Cuadro 8. Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10 2015 en español).

Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (Q00–Q99)	Nombre	Cuatro caracteres	Nombre
Anomalías cromosómicas, no clasificadas en otra Parte. (Q90–Q99)	Q90 Síndrome de Down	Q90.0	Trisomía 21, por falta de disyunción meiótica
		Q90.1	Trisomía 21, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
		Q90.2	Trisomía 21, por translocación
		Q90.9	Síndrome de Down, no especificado. Trisomía 21 SAI

Fuente: Organización Panamericana de la Salud, Organización Mundial de la Salud. (2015). Recuperado de:

http://www.paho.org/hq/index.php?option=com_docman&task=doc_view&gid=36783&Itemid=270&lang=es

El SD se clasifica dentro de los trastornos mentales, antes mencionada en la clasificación Dewey; por tanto en la DSM IV y su última versión V clasifica al SD (véase cuadro 9) en el grupo de discapacidad intelectual, en la tipología de trastornos generalizados del desarrollo no especificado. El Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (en inglés, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, abreviado DSM) de la American Psychiatric Association tiene la necesidad de confeccionar una clasificación de los trastornos mentales, pero siempre ha habido escaso acuerdo sobre qué enfermedades, deberían incluirse y sobre cuál sería el método óptimo para su organización. Sin embargo lo que se pretende con este manual es proporcionar una guía útil para la práctica clínica. Mediante la brevedad y concisión en

los criterios, la claridad de expresión y la manifestación explícita de las hipótesis contenidas en los criterios diagnósticos, así como una herramienta para la enseñanza de la psicopatología y para mejorar la recogida de datos en la información clínica hasta ahora vigente (DSM-IV, 2014) .

Cuadro 9. Clasificación de los trastornos

DSM IV, Retraso mental, F70.9	Trastornos del neurodesarrollo Retraso mental
DSM V Discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual). F70.9	Trastornos del neurodesarrollo Discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual).
DSM IV y V Discapacidad intelectual “se caracteriza por una capacidad intelectual significativamente por debajo del promedio (un CI de aproximadamente 70 o inferior), con una edad de inicio anterior a los 18 años y déficits o insuficiencias recurrentes en la actividad adaptativa. Se presentan códigos separados para el retraso mental leve presentan códigos separados para el retraso mental leve, moderado, grave y profundo, así como para retraso mental de gravedad no especificada”.	Trastornos de la comunicación, se incluye el <ul style="list-style-type: none"> • Trastorno del lenguaje, • Trastorno fonológico, • Trastorno de fluidez de inicio en la infancia (tartamudeo) • Trastorno de la comunicación social (pragmático) (y poder identificarlo así aparte del espectro autista). • El Trastorno del espectro autista es una reagrupación de manifestaciones del DSM-IV-TR encabezadas por el concepto de Trastornos generalizados del desarrollo: trastorno autista, síndrome de Rett, trastorno desintegrativo infantil, síndrome de Asperger y trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

Fuente: Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (American Psychiatric Association). Recuperado de: <http://www.psicomed.net/dsmiv/dsmiv.html>

En conclusión, la importancia de investigar la visibilidad sobre el Síndrome de Down y la oportunidad de iniciar una vigilancia epidemiológica del recién nacido con SD a nivel nacional, entidad federativa, municipal y por localidad, utilizando sistemas de información censales disponibles en el país, haciendo más trabajo de investigación en censos, no sólo para esta discapacidad si para otras más ya que al englobar en un solo elemento a la discapacidad no se toma conciencia de la existencia y de las características propias de cada uno, así como generar información en conjunto para el bienestar del individuo que posee alguna discapacidad. Por el contrario el profesional de la bibliotecología tiene esa misión en la sociedad mediante su participación en la organización de la información y participar en investigaciones que tomen conciencia de la importancia de los grupos sociales que se tienen en México y en particular el Síndrome de Down. Por medio de los estudios bibliométricos que formen parte de las políticas públicas hacia una mejor decisión, para el bien estar de la sociedad y en específico a grupos vulnerables.

Referencias

- American Psychiatric Association. (2014). DSM-IV, Manual diagnóstico y estadístico. Recuperado de los trastornos mentales <https://psicovalero.files.wordpress.com/2014/06/manual-diagnstico-y-estadstico-de-los-trastornos-mentales-dsm-iv.pdf>
- Banco Mundial. (2016). Discapacidad: panorama general. Recuperado de <http://www.bancomundial.org/es/topic/disability/overview#1>
- Basile H. (2008). Retraso mental y genética síndrome de Down. *Alcmeon-Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica*, 15(1):9-23.
- Bittles A. & Glasson J. (2004). Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 46(4): 282-286
- Bruce A. & Dennis B. (2006). División celular en Introducción a la biología celular. Buenos Aires: Médica Panamericana, pp. 637-646
- Chandrasoma, P. & Clive, T. (1999). Patología general. México: Editorial Manual Moderno, pp. 236-237.
- Descriptores en Ciencias de la Salud. (2017) recuperado de <http://decs.bvs.br/E/decsweb2017.htm>
- Down J. (1995). Observations on an ethnic classification of idiots. 1866. *Mental Retardation*, 33 (2):54-6.
- Farriols C. (2012). Aspectos específicos del envejecimiento en el síndrome de Down. *Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, 16(1):3-10. Recuperado de <http://D:/Users/Biblioteca/Downloads/Aspectos%20especificos%20del%20envejecimiento%20en%20el%20sindrome%20de%20Down.pdf>
- Flórez J., Troncoso V. & Dierssen M. (1997). Síndrome de Down: Biología, desarrollo y educación. Nuevas perspectivas. Barcelona: Masson y Fundación Síndrome de Down de Cantabria, pp 205-221.
- García S. (1983). El niño con Síndrome de Down. México: Diana.
- Gartner, L. & Hiatt, J. (2002). Atlas de Histología. 2 ed. México: Editorial Mc Graw-Hill.
- Gómez L., Rivera M., Morales A. & Briceño M. (2011). Síndrome de Down por trisomía 21 regular asociado a traslocación robertsoniana 13; 14 de origen materno en el producto de un embarazo gemelar biamniótico. *Boletín Médico del Hospital Infantil de México*, 68(3):225-229. Recuperado de <http://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi-2011/hi113h.pdf>
- Instituto Nacional de Estadística y Geografía. (2010). Clasificación de tipo de discapacidad. Recuperado de http://www.inegi.org.mx/est/contenidos/proyectos/aspectosmetodologicos/clasificadoresycatalogos/doc/clasificacion_de_tipo_de_discapacidad.pdf
- Instituto Nacional de Estadística y Geografía. (2013). Las personas con discapacidad en México: una visión al 2010. Recuperado de

- http://internet.contenidos.inegi.org.mx/contenidos/productos/prod_serv/contenidos/espanol/bvinegi/productos/censos/poblacion/2010/discapacidad/702825051785.pdf
- Instituto Nacional de Estadística y Geografía. (2013). Perfil sociodemográfico. Estados Unidos Mexicanos / Censo de población y vivienda 2010. Recuperado de http://internet.contenidos.inegi.org.mx/contenidos/productos/prod_serv/contenidos/espanol/bvinegi/productos/censos/poblacion/2010/perfil_socio/uem/702825047610_1.pdf
- Instituto Nacional de Salud Pública (2013). Encuesta Nacional sobre Percepción de Discapacidad en Población Mexicana 2010. Recuperado de 2017, de http://encuestas.insp.mx/enpdis/descargas/ENPDis-19sept_FINAL.pdf
- Instituto Nacional de Salud Pública. (2010). Encuesta Nacional sobre Percepción de Discapacidad en Población Mexicana. Recuperado de https://www.insp.mx/images/stories/Produccion/pdf/131011_ENPDis.pdf
- Instituto Nacional de Salud Pública. (2013). Informe Final ENIM 2015. México: INSP. Recuperado de <https://www.insp.mx/enim2015/informe-final-enim.html>
- International Clearinghouse for Birth Defects (2010). Annual report 2010. Recuperado de <http://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi-2011/hi113h.pdf>
- International Clearinghouse for Birth Defects (2011). Annual report 2011. Recuperado de <http://www.icbdsr.org/filebank/documents/ar2005/Report2011.pdf>
- International Clearinghouse for Birth Defects (2013). Annual report 2010. Recuperado de <http://www.icbdsr.org/filebank/documents/ar2005/Report2013.pdf>
- Ivan D. & Cromwell P. (2014) Clinical Practice Guidelines for Management of Children With Down Syndrome: Part I. *Journal Pediatric Health Care*, 28(1):105-10.
- Jasso L. (1991). El Niño Down. Mitos y realidades. México: Manual Moderno.
- Kaminker P & Armando R. (2008). Down syndrome. First part: clinical and genetic approach. *Archivos Argentinos de Pediatría*, 106(3):249-259.
- Korbel J., Tirosh T. & Urban A., et al. (2009). The genetic architecture of Down syndrome phenotypes revealed by high-resolution analysis of human segmental trisomies. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 106(29):12031-6.
- Lewin, B. (2006). *Genes IX*. Massachusetts: Jones and Bartlett. Recuperado de <http://biology.jbpub.com/book/genes/>
- López P. & López R. (2000). Reseña histórica del síndrome de Down. *Revista ADM*, 58(5):193-199. Recuperado de <http://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2000/od005g.pdf>
- Mattson C. (2010). *Fundamentos de Fisiopatología*. 3ed. España: Wolters kluwer.
- México. Secretaría de Educación Pública (2002). Programa Nacional de Fortalecimiento de la Educación Especial y de la Integración Educativa. Recuperado de <http://www.educacionespecial.sep.gob.mx/pdf/publicaciones/ProgNal.pdf>
- Naciones Unidas (1948). La Declaración Universal de Derechos Humanos. Recuperado de http://www.ohchr.org/EN/UDHR/Documents/UDHR_Translations/spn.pdf

- Navarrete, E., Canún, S., Reyes, A., Romero, S. & Valdés J. (2013). Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal. México, 2009-2010. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 70(6):499-505. Recuperado de <http://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi-2013/hi136k.pdf>
- Nussbaum L., McInnes R. & Willard, F. (2015). Thompson & Thompson: Genética en medicina. 8ed. Barcelona, España: Elsevier.
- Nussbaum L., McInnes R. & Willard, F. (2015). Thompson and Thompson genetics in medicine. Philadelphia: Elsevier. Recuperado de [http://herathospital.org/dl/Thompson%20&%20Thompson%20Genetics%20in%20Medicine,%208e%20\(Jun%204,%202015\)_\(1437706967\)_\(Elsevier\).pdf](http://herathospital.org/dl/Thompson%20&%20Thompson%20Genetics%20in%20Medicine,%208e%20(Jun%204,%202015)_(1437706967)_(Elsevier).pdf)
- Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura. Educación. Personas con discapacidad. Recuperado de <http://www.unesco.org/new/es/education/themes/strengthening-education-systems/inclusive-education/people-with-disabilities/>
- Organización de las Naciones Unidas. (2014). Día mundial del síndrome de Down, 21 de marzo. Recuperado de <http://www.un.org/es/events/downsyndromeday/background.shtml>
- Organización Mundial de la Salud (2011). Informe mundial sobre la discapacidad. Recuperado de http://www.who.int/disabilities/world_report/2011/accessible_es.pdf?ua=1
- Organización Mundial de la Salud. (2015). Discapacidad y Salud. Nota descriptiva. Recuperado de <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs352/es/>
- Organización Mundial de la Salud. (2017). Discapacidad y Salud. Nota descriptiva. Recuperado de <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs352/es/>
- Organización Panamericana de la Salud. (2003). Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud. Recuperado de <http://ais.paho.org/classifications/Chapters/pdf/Volume2.pdf>
- Organización Panamericana de la Salud. (2008). Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10). Recuperado de <http://iris.paho.org/xmlui/bitstream/handle/123456789/6282/Volume1.pdf?sequence=1>
- Ortega y Gasset, J. (2005). Misión del bibliotecario. Madrid: Fundación José Ortega y Gasset, pp.14-28
- Pardo F. (1995). Anatomía patológica general. Barcelona: MosbyDoyma Libros.
- Passarge, E. (2007). Color atlas of genetics. 3ed. EU: Hieme.
- Patterson A. & Costa A. (2005.). History of genetic disease: Down syndrome and genetics - a case of linked histories. Nature Reviews / Genetics, 6(2):137-147.
- Pierce, B. (2009). Variación cromosómica: trisomía 21. En: Genética: un enfoque conceptual. Madrid: Panamericana.
- Pueschel S. (1991). Síndrome de Down. Problemática biomédica. Fundación Síndrome de Down de Cantabria. Barcelona: Masson-Salvat Mexicana. pp. 1-3

- Robbins, C. & Kumar, V. (2010). Patología estructural y funcional. España: Elsevier Saunders. pp 301-316
- Romero, M., Hernández, E. N., Serrano, S. C., Pablo, A. E. R., & Hernández, J. V. (2014). Prevalencia del síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 71(5):292-297.
- Salamanca, F. (1990) Citogenética Humana. México: Medica Panamericana.
- Scorza C. (2011). Sudden unexpected death in people with Down syndrome and epilepsy: another piece in this complicated puzzle. Clinics, 66(5):719-720.
- Secretaría de Salud. (2007). Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva. Atención integral de la persona con síndrome de Down. Lineamiento técnico. Recuperado de <http://www.salud.gob.mx/unidades/cdi/documentos/SíndromeDownlin2007.pdf>
- Solari J. (2004). Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina. México: Médica panamericana.
- UNESCO. (1960). Convención relativa a la Lucha contra las Discriminaciones en la Esfera de la Enseñanza 1960. Recuperado de http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=12949&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html
- UNESCO. (2007). Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad. Recuperado de <http://www.un.org/spanish/disabilities/default.asp?id=497>
- Vargas, M. & Fernández, M. (1999). Consejo genético. Diagnóstico de las enfermedades monogénicas y cromosómicas. Vox Pediátrica, 7(1):14-117. Recuperado de <https://spaoyex.es/sites/default/files/pdf/Voxpaed7.1pags114-117.pdf>
- Weijerman M. (2010). Clinical practice. The care of children with Down syndrome. European Journal of Pediatrics, 169(12):1445-52.

Capítulo 2 De la bibliometría

La investigación científica ha sido piedra angular de la sociedad, cuyo propósito está relacionado con la búsqueda de soluciones a problemas específicos en las diferentes áreas del conocimiento, no obstante, a principios del siglo XXI se ha acentuado en aquellas áreas que innovan, crean y desarrollan; la investigación científica se inicia con la búsqueda de conocimiento y su consumo e incremento, ha dado pie a técnicas que estudian este aumento a través de métodos estadísticos. Al ser la bibliotecología, no en su visión tradicional, sino aquella que muta con los avances tecnológicos en sus procesos de especialización e interdisciplinariedad, donde la información es necesaria para la producción científica, analiza la actividad científica desde varias perspectivas.

Gorbea (2005) trae al campo de investigación que las Ciencias Bibliotecológicas y de la Información, han tenido un desarrollo acelerado en los últimos años, esto se debe a su naturaleza de multi, inter, y transdisciplinaria, características propias que hacen un vínculo inherente a la investigación, con una gama de disciplinas directamente relacionadas. La interacción entre contenidos clásicos de la matemática y la estadística y las ciencias bibliotecológicas y de la información, potencia, en la realización de análisis en la producción científica que a su vez es parte de los resultados y datos de las instituciones (Gorbea, 2006).

Estos estudios comenzaron a principios del siglo XX con el trabajo de Dresden (1922) en el campo de las matemáticas. Sin embargo, fue en 1926 que Lotka propuso la ley que lleva su nombre para medir la productividad de los autores en un campo científico (Retrespo & Urbizagástegui, 2011) además los mismos autores teorizan que los estudios sobre la producción científica han permitido inferir que la producción sea variable de acuerdo con el campo de investigación con el que se trabaje; deja en claro que la actividad científica no solo se ha centrado en el análisis del número de publicaciones, sino en otros factores o variables que influyen directa o indirectamente en esa producción.

La productividad científica es objeto de estudio de la bibliometría con ello se busca dar respuesta a diferentes interrogantes tales como el comportamiento de la producción

científica en determinada área del conocimiento, autores más productivos, cuál es el número de autores que sólo publican un único trabajo, cuál es la forma de crecimiento y obsolescencia de esa literatura, cuál es la estratificación de la productividad científica y cuál es la tasa de presencia de autores (Ibíd., 2011).

La bibliometría estudia, en cierta medida la actividad científica de acuerdo a las características propias de cada disciplina, (Morales & Cruz, (1995).

Se podría decir que, el primer término relacionado a la bibliometría el de E. Wyndham Hulme (1923) denominado “estadísticas bibliográficas” (Arguedas, 1990).

El objetivo de la bibliografía estadística es arrojar luz sobre el proceso de comunicación escrita mediante el recuento y el análisis de diversas facetas de la comunicación escrita. Después de Hulme, Gosnell (1944) fue la siguiente persona que usó este término y, más adelante, Fairthorne (1969) definió a la bibliometría como el tratamiento cuantitativo de las propiedades del discurso y el comportamiento registrados que pertenecen a él.

Por otro lado Otlet (1934) quien es considerado como el padre de la Documentación, previó que el bibliotecólogo del futuro se involucraría en la recolección y clasificación sistemática de las medidas aplicables a cualquier tipo de documento. Por ello empleó el termino francés Bibliometrie para identificar las actividades que conlleva la medición de la ciencia, al menos desde un aspecto documental.

Otlet (1934) es quien reconoció la importancia de la bibliometría desde sus inicios; Alan Pritchard (1969) la definiría como el conjunto de métodos matemáticos y estadísticos para analizar la comunicación de la ciencia, tal como lo apuntaría en su artículo “Statistical Bibliography or Bibliometrics?” enfocando esta actividad a la cuantificación de los libros, artículos, publicaciones y citas para obtener una estadística que permitiera la toma de decisiones sobre la adquisición de otras fuentes de información de acuerdo con el uso y la importancia que tienen.

Posteriormente Singh (1984) explicó que su propósito principal es proporcionar un análisis cuantitativo de los eventos que van con los documentos de su organización, uso y servicio en bibliotecas y centros de información (López & Terrada, 1993).

Ardanuyó (2012) menciona que el trabajo de Price (1963) definió la ciencia como aquello que se edita en las publicaciones científicas y al científico como la persona que ha colaborado escribiendo alguna de esas publicaciones. En esta idea la teoría de Price

(1965) en la medición en citas de ciencias duras, ciencia blanda, tecnología y no ciencia juega un papel crucial en los estudios bibliométricos para los sistemas nacionales de investigación y la producción de indicadores nacionales de ciencia que se basan en las propuestas de Price para un modelo y un sistema integral de indicadores científicos; en un desarrollo de la actividad científica; en la identificación de redes de artículos científicos e investigadores individuales y grupos.

Lo anterior enfatiza que la bibliometría representa la aplicación de métodos estadísticos y matemáticos para analizar tendencias en la comunicación escrita, así como el entorno y desarrollo de las disciplinas científicas mediante la técnica de recuento y análisis de dicha comunicación.

En la actualidad la bibliometría es un conjunto de técnicas ampliamente consolidada y aplicada en todos los ámbitos de las ciencias, con el objetivo de guiar la revisión rigurosa, sistemática y cuantitativa de los trabajos científicos que abordan un determinado problema. Licea de Arenas & Santillán (2002) mencionan que la utilidad de la bibliometría quedó demostrada en los avances en la ciencia mexicana, identificados por medio de técnicas bibliométricas, dado que el país se ha consolidado en un sistema de ciencia y tecnología.

El incremento de las publicaciones científicas y el avance de las tecnologías de la información propiciaron el surgimiento de las llamadas bases de datos, en sus inicios, con el objetivo de almacenar y recuperar la información a niveles remotos. Sistemáticamente las bases de datos fueron incrementando el volumen de los registros posibles en ellas, ganando en organización y procesamiento de los contenidos especializados y multidisciplinarios. Actualmente se reconocen como gestoras para la evaluación del quehacer investigador de la comunidad científica, a través de la aplicación de las técnicas para construir indicadores bibliométricos (Sánchez, Fleitas, & Álvarez, 2006).

Mla

2.1 Las bases de datos (BD) en el análisis bibliométrico

Oz (2000), define una BD como un “conjunto de registros compartidos e interrelacionados, por lo general en más de un archivo. Es un método para administrar datos que facilita la entrada, actualización y manipulación de los mismos”. Mientras que Abadal (2005), señala que la BD “es un conjunto de informaciones sobre algún ámbito o dominio del conocimiento. A diferencia de otras estructuras de información, en una base de datos estas informaciones están tratadas de manera uniforme y sistemática, de modo que su explotación puede realizarse de forma óptima”.

En cuanto a la aplicación de las bases de datos en la bibliometría, Sanchez (2008), señala que “El uso de la bibliometría se recomienda cuando se comprende como premisa la significación de las publicaciones científicas para estimar el cometido de la investigación científica, su relación directamente proporcional con las bases de datos bibliográficas, y cuando las bases de datos cumplan como condición la representación del conocimiento estructurado de la sociedad que se pretender valorar científicamente”

En la actualidad existen BD que abarcan la gran mayoría de las áreas del conocimiento; sin embargo, la validez del análisis bibliométrico dependerá, en gran medida, de una selección adecuada de la BD. Se debe tener en cuenta que las BD difieren en aspectos como son la cobertura temática, los criterios de selección de revistas y/o documentos, sesgos geográficos y lingüísticos, periodos cronológicos, normalización de datos, entre otros características que deben estudiarse de forma previa a la realización de un estudio.

El análisis de la actividad científica se realiza en base a dos criterios, es decir, científico, la productividad (la cantidad de publicaciones) y el impacto de las citas (la calidad de las publicaciones). Los índices de citas se han convertido en una herramienta indispensable para realizar estudios bibliométricos (Williams & Lannom, 1981) y el análisis de la actividad científica de autores, instituciones y países. Durante algunas décadas, la Web of Science fue la única cita y bibliografía base de datos para estudios bibliométricos, pero en 2004 Scopus, un nuevo producto de Elsevier, comenzó a competir con Wos de Thomson-ISI. La competencia entre los dos proveedores es intenso y ha llevado a la

actualización frecuente de los servicios ofrecidos por ambas bases de datos en los últimos años.

Las principales bases de datos en el área de la salud y las más utilizadas en los estudios bibliométricos son:

1. *La Web of Science (Wos)*: Institute for Scientific Information (ISI) fue fundado por Eugene Garfiel en 1960 y posteriormente adquirido por Thomson Scientific & Healthcare en 1992, Thomson Reuters desarrolló la plataforma Web of Knowledge (work), también conocido como Wos, finalmente la empresa Clarivate Analytics es dueña de la plataforma Web of Science, WoS es la versión en línea del Science Citation Index con algunas diferencias. Se han integrado ediciones anuales separadas que cubren ciencias, ciencias sociales y artes y humanidades en un sistema multidisciplinario de varios años. WoS cubre cerca de 23 millones de documentos fuente desde la década de 1940 hasta el presente, y se actualizan con frecuencia.

Su objetivo no es sólo proporcionar el texto completo de los documentos, sino también permitir evaluar y analizar el rendimiento y la calidad científica de la investigación (Levine & Gil, 2009) Wos permite acceder a diferentes bases de datos a través de una única interfaz de consulta, de forma individual o a varias bases simultáneamente. Tiene un rápido sistema de búsqueda (ingresando un tema), una búsqueda avanzada, una búsqueda general y una búsqueda de referencia citada. Los resultados de una búsqueda se pueden mostrar como una lista de 10-50 artículos por página. Proporciona el título completo, los nombres de los autores y la fuente.

Cuando el texto completo está disponible, la opción de "ver texto completo libre" está presente. Registros relacionados se pueden encontrar ordenados por fecha más reciente, relevancia, primer autor, año de publicación y título fuente. El análisis de citas que Web of Science es más detallado, ya que ha sido diseñada con la intención de satisfacer a usuarios interesados en el análisis de citas, un campo discutido y debatido por los científicos durante décadas (Scopus vs Web of Science, 2017).

2. *Cochrane* (apellido del médico británico Archie Cochrane): es una base de especializada en estudios diseñados (ensayos clínicos controlados) que proporcionan un alto nivel de evidencia sobre la eficacia de las intervenciones en temas de salud. Basadas en la mejor información disponible sobre las intervenciones sanitarias, las revisiones Cochrane exploran la evidencia o las pruebas a favor o en contra de la efectividad y conveniencia de los tratamientos (medicación, cirugía, educación, etc.) en circunstancias específicas. Su objetivo es facilitar la toma de decisiones a los médicos, pacientes, administradores y otras personas implicadas en la asistencia sanitaria. La Base de Datos Cochrane de Revisiones Sistemáticas (CDSR) es el principal recurso para revisiones sistemáticas en el cuidado de la salud (Cochrane Database of Systematic Reviews, 2017).

3. *PubMed*: fue lanzada por la National Library of Medicine de los Estados Unidos, en 1997, como resultado de la combinación de Medline (1971) y Old Medline (1996); se ha convertido en uno de los recursos más confiables para obtener información en el campo médico. Es un recurso rápido, práctico y fácil de usar, además de que es de acceso libre y permite mayor número de palabras clave por búsqueda. Los resultados de una búsqueda pueden mostrarse en una lista que incluye desde 5-500 artículos por página, y la lista también se puede presentar con resúmenes. Cubre un periodo de 1950 a la actualidad. Comprende más de 27 millones de referencias de la literatura biomédica de MEDLINE, revistas de ciencias de la vida y libros en línea. Las referencias pueden incluir enlaces a contenido de texto completo de PubMed Central y sitios web de editores; es el principal sistema de búsqueda de información de la National Library of Medicine (NLM) junto con MEDLINE. Otra característica es que los artículos se indizan usando un vocabulario controlado llamado Medical Subject Headings (MeSH). Ahí se encuentran las principales revistas de ciencias médicas o de la salud de mayor prestigio (PubMed, 2017).

4. *Scopus*: lanzada en 2004, incluye un espectro más amplio de revistas que PubMed y Web of Science, y su análisis de citas es más rápido e incluye más artículos que el análisis de citas de la Web of Science. Incluye artículos publicados desde 1966 pero la información con respecto al análisis de citas está disponible sólo para artículos

publicados después de 1996. La base de datos Scopus fue desarrollada por Elsevier, combinando las características de PubMed y Web of Science (Scopus vs Web of Science, 2017).

Estas características son de gran utilidad, tanto para la investigación de la literatura médica como para las necesidades académicas (análisis de citas), pero el acceso a la base de datos no es gratis, aunque los revisores de numerosas revistas médicas de Elsevier tienen derecho a un mes de uso gratuito. Ofrece una búsqueda rápida, búsqueda de autor, búsqueda avanzada y búsqueda de fuente. Los resultados en Scopus pueden mostrarse como lista de 20-200 artículos por página, y los documentos pueden ser guardados en una lista y exportarse, imprimirse o enviarse a una dirección de correo electrónico. Los resultados pueden ser refinados por título fuente, nombre del autor, año de publicación, tipo de documento y/o área temática, y se puede iniciar una nueva búsqueda dentro de los resultados. La presencia de un resumen, referencias, y el texto completo libre se anota debajo del título de cada artículo, además de dónde se pueden localizar (Levine & Gil, 2009).

Es la base de datos más grande de resúmenes y citas a la literatura revisada por pares, con herramientas de la bibliometría para poder rastrear, analizar y visualizar investigaciones. Contiene más de 22,000 títulos de revistas de aproximadamente 5,000 editoriales de todo el mundo en los campos de la ciencia, tecnología, medicina, ciencias sociales, artes y humanidades. Scopus tiene más de 55 millones de registros, el 84% de éstos contienen referencias a partir de 1996 (Scopus, 2017).

5. *Google Scholar*: desarrollado por Google Inc., es de libre acceso y tiene como objetivo reunir todas las referencias electrónicas sobre un tema. No hay una lista de revistas disponibles porque presumiblemente enumera todas las publicaciones que surgieron de la búsqueda electrónica. Es esencialmente un motor de búsqueda web, su objetivo es llegar a todos los interesados. Permite una búsqueda rápida y avanzada. En la búsqueda avanzada, los resultados logran estar limitados a palabras del título, autores, fuente, fecha de publicación y áreas temáticas. Los idiomas de la interfaz y la búsqueda son opcionales (Google Scholar, 2017).

Los resultados se muestran en una lista de 10-300 artículos por página. Cada artículo recuperado está representado por título, autores y fuente. Al seleccionar en el título del artículo, Google Scholar conduce a una lista de posibles enlaces al artículo, generalmente en el sitio de la revista, pero para artículos más antiguos el enlace está dirigido a la cita de PubMed. Además Google Scholar proporciona enlaces a artículos relevantes y permite una búsqueda general en Google Web, usando las palabras clave del artículo y el nombre del autor.

Hay un debate en la comunidad científica sobre si Google Scholar debería ser utilizada por los investigadores, por el hecho de que gran cantidad información sigue siendo desconocida. Los resultados se muestran en relación con los tiempos de visitas de usuarios, no en relación con otro índice de calidad de la publicación. Google Scholar presenta todos los beneficios y desventajas de la WWW. A veces ofrece opciones únicas en el campo científico, por ejemplo, usando la opción de búsqueda web, un texto completo gratuito del artículo podría ser recuperado de varios sitios web, mientras que otras bases de datos y la propia revista no ofrecen acceso gratuito. El acceso puede ser ilegal, pero esta es una característica de la WWW: la información es amplia, y el acceso a menudo no se controla (Torres, Ruiz & Delgado, 2009).

Como se puede apreciar las BD almacenan, recuperan y gestionan datos de documentos de algún modo estructurados y son la herramienta fundamental para el análisis de la actividad científica. A pesar de esto, existe polémica en todo el mundo acerca de los criterios de selección de las revistas para ser incluidas en las BD debido a la falta de cobertura en publicaciones locales de otros países, y, principalmente, por la barrera idiomática, ya que muchas revistas al no ser el inglés su idioma nativo son excluidas o difícilmente aceptadas.

Sin embargo, estas bases de datos siguen siendo el único medio para comparar la producción nacional o regional con el resto del mundo. (Pratt, 2007).

¿Cómo ha cambiado la era posterior a Gutenberg de los documentos impresos a los digitales y el acceso en línea? En principio, los autores pueden elegir, si lo desean y si lo permite su institución, que sus trabajos sean visualizados por todo el mundo o sólo por una mínima de población. Esto es, presumiblemente, lo que se está escuchando sobre

código abierto, contenido abierto, acceso abierto y licencias de Creative Commons, tanto para la escritura como en los comercios de publicación, continúan avanzando rápidamente esta época de intercambio de documentación científica y acceso a la misma (Harnad, 1991).

Melero (2005), enfatiza en las posibilidades que ofrecen las nuevas tecnologías para el amplio mercado de publicaciones científicas, que a su vez, éstas se ven restringidas por barreras, sobre todo económicas, que interponen grandes empresas editoriales que publican la mayor parte de las revistas científicas y, al mismo tiempo, el control de los derechos de copyright. Cabe destacar que en los últimos años numerosas manifestaciones e iniciativas han surgido en contra de estas restricciones, consolidadas en el llamado movimiento Open Access (OA).

Tiene cada vez más adeptos y apoyo, tanto institucional como de los miembros de la comunidad científica con el objetivo de mejorar el sistema tradicional de comunicación científica y facilitar el libre acceso a las publicaciones a través de Internet. Esta eliminación de barreras favorece la visibilidad y la difusión de la investigación, enriquece la educación, rompe barreras entre países pobres y ricos, y hace que se recupere parte de la financiación con fondos públicos dedicada a la investigación científica.

Por lo tanto, (Ibíd., 2005) “desde el punto de vista de las iniciativas de OA, la inversión debe ir encaminada a favorecer la difusión de la información y no centrarse en el acceso a la misma”. Así es como surgen nuevos sistemas, bases de datos, repositorios institucionales y otros recursos electrónicos de acceso libre usados hoy en día como herramienta en los análisis bibliométricos.

2.2 Indicadores bibliométricos

Por medio de los estudios bibliométricos se pueden inferir fortalezas y debilidades en la producción documental de una institución, grupo, comunidad, región, área del conocimiento o de un determinado sector; en estos estudios se construyen una serie de indicadores que ofrecen un panorama acerca de la información que se quiere analizar. Los indicadores bibliométricos se basan en el análisis estadístico de los documentos que se publican en los diferentes canales de comunicación científica. En la actualidad estos indicadores constituyen una herramienta esencial para estudiar los procesos de generación, difusión y uso de la información.

El objetivo de los indicadores de análisis bibliométrico es medir el tamaño y el impacto de publicaciones y artículos basado en el conteo de artículos científicos publicados y citas. Los indicadores bibliométricos son importantes para su uso en la evaluación procesos en universidades, así como investigaciones públicas y privadas; en instituciones, para tomar decisiones con respecto a la financiación, los nombramientos, y el establecimiento de promociones e incentivos para investigadores. En los últimos años, los indicadores bibliométricos han alcanzado posicionarse como un recurso útil para política pública de un país (Vieira & Gomes, 2010).

Diversos autores han establecido una serie de premisas para llevar a cabo los estudios bibliométricos, Moravcsik (1989) propuso los siguientes:

- El valor y la calidad de un trabajo de investigación viene dado por el modo en que es recibido por los demás científicos y por cómo reaccionan estos ante el mismo.
- La reacción de la comunidad científica se puede estimar contemporáneamente o al poco tiempo de concluirse la investigación.
- Todas las contribuciones a la investigación científica dejan huellas identificables en la literatura científica.
- Examinando los trabajos publicados en las revistas científicas se capta la información sobre ciencia que se comunica científico a científico, a través de los datos bibliográficos.
- Con la utilización de datos automatizados se pueden detectar todas las publicaciones científicas relevantes para su evaluación.
- Se puede obtener una medida realista de la producción mediante el simple

recuento de las publicaciones, independientemente de la longitud y de la naturaleza de cada artículo.

- La cantidad de citas a un trabajo es una medida fiable de su valor.

Existe una variedad de instrumentos para efectuar los análisis de información y productividad (Ardanuy, 2009). Su aplicación facilita establecer marcos de referencia para el uso de variables que pueden ser combinadas bajo diversos rubros y que constituyen aspectos que al final proporcionarán un panorama con numerosos puntos de vista que pueden ser analizados a profundidad, considerando no sólo aspectos numéricos, sino también se pueden visualizar fenómenos sociales o políticos, entre otros.

El desarrollo de indicadores cada vez más fiables es uno de los principales objetivos de la bibliometría. Cabe destacar que los países de América Latina cuentan, a partir de 1996, con los principales indicadores de ciencia y tecnología (Licea y Arenas, 2010).

Así mismo Mugnaini (2006) citado en el texto de (Ibíd. 2010). Hace una revisión bibliográfica de los posibles indicadores de producción científica algunos ejemplos son:

1. Indicadores de producción/trabajos/ publicaciones
2. Indicadores de productividad
3. Número de artículos (por país, disciplina, autor)
4. Número de publicaciones
5. Número de publicaciones en revistas indizadas
6. Distribución de publicaciones
7. Temas/descriptores (predominio, asociaciones, interdisciplinariedad)
8. Distribución geográfica
9. Distribución de autores por género
10. Número de autores y procedencia institucional y/o geográfica
11. Procedencia institucional y geográfica de los autores
12. Número/media de autores por artículo
13. Número de autores ocasionales
14. Productividad de los autores
15. Productividad de los autores según la Ley de Lotka
16. Productividad individual/índice de productividad
17. Relación entre trabajos y autores científicos
18. Coautoría/cooperación entre autores/índice de colaboración
19. Redes de colaboración temática
20. Número de artículos publicados con colaboración internacional
21. Identificación del número de autores según grupos temáticos
22. Índices de actividad, afinidad, atracción, consumo, diversidad, aislamiento, apertura

23. Emparejamiento bibliográfico
24. Factores de consumo, popularidad o eco
25. Índice de transitoriedad, entre otros.

Los indicadores bibliométricos permiten expresar cuantitativamente las características de la producción científica.

2.3 Estudios bibliométricos relacionados con las Ciencias de la Salud y con SD en México

Antes de presentar el trabajo de México en relación a las ciencias de la salud y el SD, se realizó un análisis general (Scopus, 2017) donde se obtuvo 28,491 de publicaciones científicas sobre SD de 142 países en todo el mundo. Se muestran los 15 países más productivos sobre la investigación del síndrome de Down con una variación de e 2.122% a 39.69% durante el período 2000-2015. Estados Unidos encabeza la lista con 1715 publicaciones con una participación del 36.69% de las publicaciones totales. Ocupando el segundo lugar Reino Unido con 430 publicaciones y una participación del 10,28%. Italia ocupa el tercer lugar (6.49%) y Francia el cuarto (5.56%), le siguen Japón, (3.54%), Países Bajos (3.56%), China (3.54), Canadá (3.43%), España (3.39%) y Alemania (3.0%, décimo rango). Austria, Australia, Brasil, India y Turquía se ubican entre el 11 y el 15, respectivamente (con una cuota de publicación del 2.44% al 2.12%); México (0.446%) aparece con 21 de publicaciones.

El total de países representados es de 142 porcentaje alto para ser representados a nivel mundial. La producción de publicación científica general de los países muestra una tendencia creciente a partir 2010. Asimismo, el área de investigación es la misma para la mayoría de los países a excepción de Austria Australia: Neurología, Ciencias Médicas y en su sub-área Bioquímica y Biofísica Molecular (véase cuadro 10).

Cuadro 10. Relación de la Producción científica en Síndrome de Down a nivel internacional registrada en Scopus.

Rank	PAÍS	ÁREA DE INVESTIGACIÓN	SUB ÁREA DE INVESTIGACIÓN	AÑO MÁS PROLIFERO	PUB.	%
1	E. U.	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2011	1715	39.69
2	Reino Unido	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2011	430	10.28
3	Italia	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2014	324	6.49
4	Francia	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2011	262	5.56
5	Japón	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2014	297	4.30
6	Países Bajos	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2012	168	3.56
7	China	Herencia Genética	Bioquímica y Biofísica Molecular	2015	167	3.54
8	Canadá	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2012	162	3.43
9	España	Herencia Genética	Bioquímica y Biofísica Molecular	2013	160	3.39
10	Alemania	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2000	142	3.01
11	Austria	Neurología, Ciencias Médicas	Bioquímica y Biofísica Molecular	2012	115	2.44
12	Australia	Neurología, Ciencias Médicas	Medicina humana, Ciencias Médicas	2014	115	2.44
13	Brasil	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2013	111	2.35
14	India	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2010	110	2.33
15	Turquía	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2006	100	2.12
33	México	Herencia Genética	Medicina humana, Ciencias Médicas	2015	21	0.44

Fuente: Scopus, <https://www.scopus.com/freelookup/form/author.uri>

La representación de las publicaciones encontradas de los estudios bibliométricos relacionados al Síndrome de Down, están en los siguientes países:

De España,

1. Serrano, A., Martín, C. & Sanz, E. (2013). Análisis bibliométrico de la influencia de la genética en enfermedades raras, a partir de las bases de datos Pubmed y SCI (2000-2009). Revista Española de Documentación Científica, 36(4):20-24.

2. Moreno, M., & Casado, S. (1996). Producción científica española en el área de genética. *Revista Española de Documentación Científica*, 19(4):377-391.
3. Dios, J., Aleixandre, R., & Valderrama, C. (2006). Análisis bibliométrico sobre enfermedades raras en España: adecuar la metodología al objetivo de estudio. *Medicina Clínica*, 126(12):477-478.

Son tres estudios donde su objetivo en común es identificar la producción científica relacionada con enfermedades de la genética denominadas -raras- donde se enlistan varias así como síndromes, entre ellos, el Síndrome de Down. Así mismo, se encontró el siguiente:

4. Campos, C., & Casado, A. (2015). Estrés oxidativo, ejercicio y síndrome de Down. *Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*. 19(1):9-13.
5. Ortega, A. (2012). Estudio bibliométrico de la producción científica en terapia ocupacional desde 1994 a 2008. Granada: Universidad de Granada
6. Pazos, M., Raposo, M., & Martínez, M. (2015). Las TIC en la educación de las personas con síndrome de Down: una investigación bibliométrica. *Virtualidad Educación y Ciencia*. Universidad de Vigo, España 6(11):20-39.

Los datos localizados sirvieron para determinar un problema relacionado con la salud de las personas con SD, y su actividad física, “si se practica regularmente, es un factor importante para la salud; sin embargo, practicada de forma exhaustiva e intensa incrementa la formación de radicales libres y de especies reactivas de oxígeno y nitrógeno (ERON)”. El siguiente estudio bibliométrico de la producción científica sobre la terapia ocupacional y la mayoría de las publicaciones localizadas hablan sobre terapia ocupacional en el Síndrome de Down y por último un estudio bibliométrico donde su objetivo es conocer las tendencias existentes en investigaciones sobre TIC utilizadas con sujetos que presentan Síndrome de Down, publicadas en los últimos 15 años.

De EU tenemos los estudios, el primero se enfoca a las afecciones neurológicas raras y comunes publicadas en el *British Medical Journal*; presenta resultados de documentos sobre SD que forman parte del grupo de afecciones cardiacas. El artículo del siguiente autor permite asumir que el SD formó parte del uso de los documentos básicos para detectar y etiquetar nuevos temas emergentes del país.

1. Al-Shahi, R., Will, R. & Warlow, C. (2001). Amount of research interest in rare and common neurological conditions: bibliometric study. *EU: British Medical Journal*, 3(7):14-61
2. Glänzel, W., & Thijs, B. (2012). Using 'core documents' for detecting and labelling new emerging topics. *Scientometrics*, 91(2):399-416

De Argentina, se presentan lineamientos generales de la producción científica desarrollada en los últimos veinte años en la Sección de Genética Médica del CEMIC. En el campo de la reproducción humana; el estudio abarca aspectos como pérdidas embrionarias, diagnóstico prenatal de trastornos genéticos (SD) y malformaciones fetales, epidemiología de defectos congénitos, anomalías de cromosomas, siendo el Síndrome de Down recurrente en los documentos analizados.

1. Lippold, S. (2011). Investigación en genética médica. *BAG. Journal of Basic and Applied Genetics*, 22(1):25-39

De Portugal, se reconoce la importancia de la estimulación precoz en la educación infantil; los autores de estos trabajos localizaron artículos publicados entre 1995 e 2016 que presenta datos de intervenciones realizadas en el contexto de la educación infantil en especial la estimulación precoz y estimulación esencial para grupos infantiles donde el Síndrome de Down está presente.

1. Cardoso, C., Fernandes, L. & Procópio, M. (2017). Estimulação precoce na educação infantil: um estudo bibliométrico. *Revista EDaPECI*, 17(1):166-187

De la India, se examinó la contribución científica sobre el Síndrome Down durante los años 1973 a 2012. El estudio analizó el índice h, las citas y los autores más prolíficos.

1. Kumar, A. (2015). Mapping of India's contribution on "Down Syndrome" during 40 Years from 1973-2012. *International Letters of Natural Sciences*. 34 (1):21-33

Cuando se habla de bibliometría en México es conveniente citar a Licea & Santillán, (2002) y traer aspectos importantes de su investigación titulada "Bibliometría ¿para qué?" donde se señala que el primer análisis bibliométrico en México lo realizó Jorge Robles Glenn y apareció en 1971 en el Anuario de Bibliotecología, publicación de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM).

En resumen (véase figura 9) se engloba la participación de los países referente a los estudios bibliométricos y su relación con el SD, localizados en las bases de datos Scopus, Web of Science, y Pubmed también se hizo una búsqueda en Google Scholar.

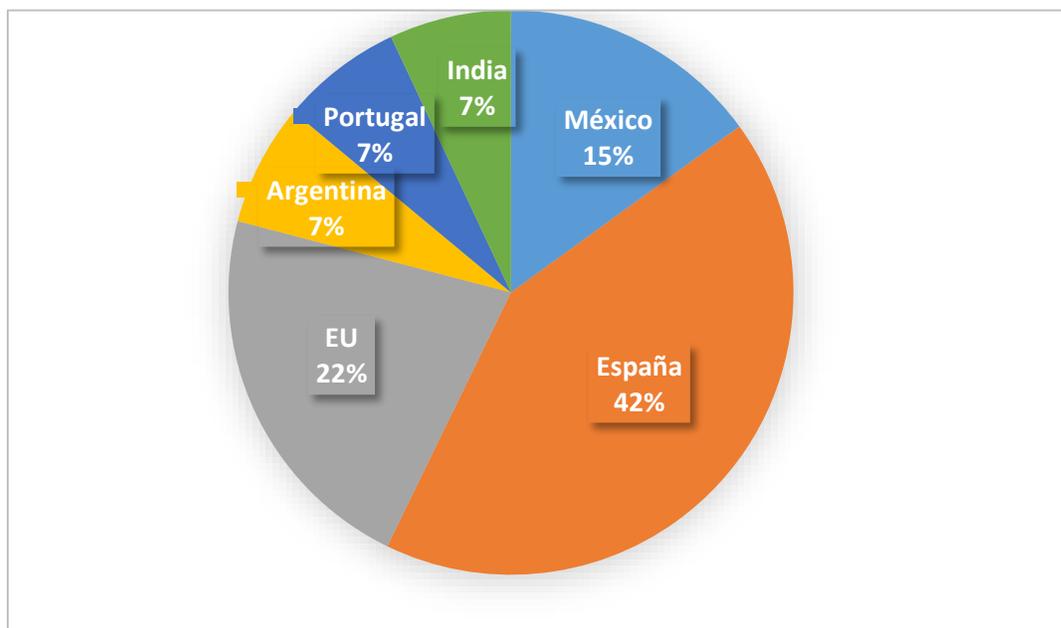


Figura 9. Estudios bibliométricos relacionados con el SD por país, con un total de 11 estudios localizados.

Los estudios mencionados se refieren a la importancia del análisis del conocimiento científico. Por lo tanto, la bibliometría siempre ha sido una herramienta y se utiliza para estudiar la actividad científica con el propósito de, entre otros, asignar recursos a la investigación y desarrollo. Sus estudios conducen a la toma de decisiones sobre estrategias y políticas científicas para el impulso y desarrollo de esas áreas y su impacto en la sociedad. Por esta razón la importancia de que el profesional de la bibliotecología y ciencias de la información se encargue de los estudios bibliométricos.

No obstante con el informe de SCIMAGO Indicadores Bibliométricos de la Actividad Científica Mexicana 2011, el sector con mayor producción en nuestro país es el educativo, en tercer lugar se encuentra el sector Salud con 14 mil 073 documentos. Sin embargo, aunque el sector Salud ocupa el tercer lugar, es el que registra más citas por documento, con una tasa de 5.6 citas por documento. Así como el grado de colaboración

internacional entre los investigadores, que se mide por el porcentaje de documentos firmados por más de un país. De acuerdo con la distribución por sectores, en el sector Salud, el 44% de los trabajos se realiza sin colaboración, mientras que 32% se hace en colaboración nacional y sólo el 13% con colaboración internacional (Ranking de Producción Científica Mexicana, 2011). Estas estadísticas dan una idea de cómo se encuentra México en relación con el sector de producción científica en las ciencias de la salud. De acuerdo con el posicionamiento a nivel mundial de Scimago Journal & Country Rank, México se encuentra en el lugar 29 con un índice h de 352 en todas sus áreas, (véase cuadro 11).

Cuadro 11. Producción científica en ciencias de la salud en México (1996-2016)

No.	Área	Documentos	Documentos citable	Citas	Auto Citaciones	Citas por documento	Índice h
1	Medicina	58855	54593	765704	113118	13.01	244
2	Bioquímica, Genética y Biología Molecular	28381	27690	515191	90839	18.15	197
3	Inmunología y Microbiología	10311	9857	226299	43316	21.95	156
4	Química	22449	22183	312197	63387	13.91	143
5	Neurociencia	6207	5964	98703	19305	15.9	105
6	Farmacología, Toxicología y Farmacéutica	8055	7877	116666	25194	14.48	105
7	Enfermería	2515	2386	34764	5012	13.82	76
8	Psicología	4125	3997	30960	6592	7.51	64
9	Profesiones de la salud	1197	1140	11644	1492	9.73	47
10	Odontología	667	655	8868	912	13.3	41

Fuente: Scimago Journal & Country Rank (SJRS), <http://www.scimagojr.com/countryrank.php>

Por otro lado se realizó una búsqueda, en las bases de datos PubMend, Scopus, Web of Science y Google Scholar, con el fin de identificar los estudios bibliométricos en México en el área de la salud; no obstante que resultaron escasos hay varios ejemplos interesantes de la aplicación de la bibliometría para diferentes propósitos específicos. Por ejemplo, para describir o comparar la actividad científica en relación con diferentes padecimientos; para ilustrar la forma en que varía la actividad científica a lo largo del tiempo y entre diferentes campos de la salud; para describir la producción científica y sus investigadores mexicanos en un campo de la salud. Sobre estas temáticas se mezcla un

enfoque más cualitativo de amplia aplicación, particularmente en la bibliometría. De la autora Licea de Arenas se localizaron los siguientes documentos, todos sobre las ciencias de la salud en México.

1. Licea de Arenas, J., Arenas, M., Cabello, M., Carmona, V. & Villegas, O. "Beyond external brain drain in Mexican health sciences communication". Recuperado de: <http://www.icml9.org/program/track5/activity.php?lang=en&id=1>.
2. Licea de Arenas J. & Cronin, B. (1988) "Mexican health sciences research 1982–1986", *Online Review*. 12 (3):171-178.
3. Licea de Arenas, J. & Cronin, B. (1989). The contribution of higher education institutions to the development of the Mexican health sciences base. *Journal of Information Science*. 15(6):333-338.
4. Licea de Arenas, J. (1990). A Bibliometric Profile of Mexican Health Sciences Research (Doctoral dissertation, University of Strathclyde).
5. Licea de Arenas, J. (1993). The internal brain in Mexican health sciences research. *International Journal of information and library research*. 5(2):108-116.
6. Licea de Arenas, J. (1993). Online database and their impact on bibliometric analysis: the Mexican health sciences research case. In *International forum on information and documentation*. International Federation for Information and Documentation. 18(1):18-20
7. Licea de Arenas, J.; Valles, J. & Arenas, M. (2000). La repercusión científica de los investigadores españoles en salud exiliados en México. *Asclepio: Revista de historia de la medicina y de la ciencia*. 52(1):1-6
8. Licea de Arenas, J. Valles, J. & Izazola, A. (2001). Agenda científica y extracientífica en VIH/SIDA. *Anales de documentación: Revista de biblioteconomía y documentación*, 4 (S):139-150
9. Licea de Arenas, J.; Valles J., & Arenas, M. (2002). La píldora anticonceptiva en América Latina y el Caribe: estudio bibliométrico *Anales de documentación: Revista de biblioteconomía y documentación*, 5(2):213-222
10. Licea de Arenas, J. & Valles, J. (2001). Women pioneers of Mexican health sciences research. *International Society for Scientometrics and Informetrics*. International conference, 411-417.
11. Licea de Arenas, J., Castanos, H. & Arenas, J. (2002) Significant Mexican research in the health sciences: A bibliometric analysis. *Scientometrics*. 53 (1), 39-48.
12. Licea de Arenas, J., Vargas, M., Cabello, M., Carmona, V. & Romero, R. D. (2008). Investigación mexicana significativa en Ciencias de Salud 1999-2004. Un análisis bibliométrico. *Anales de Documentación*, 9:23-132.
13. Licea de Arenas, J., & Arenas, M. (2010). Estado de salud o indicadores bibliométricos en América Latina. *Ciencias de la Información*, 41(3).
14. Licea de Arenas, J., Arenas, M., González, E. & Romero R. (2008). Otra historia de la investigación científica en México. *El Instituto Mexicano del Seguro Social*. *Revista Cubana de Información en Ciencias de la Salud*, 17(2).

Por otro lado tenemos los siguientes trabajos en que se analizó la producción científica en determinados campos de la salud o lo publicado en revistas científicas:

1. Becerril, M. (2011). El factor de impacto y la Revista Alergia México. *Revista Alergia México*, 58(2):77-78.
2. Castillo Pérez, J., Muñoz Valera, L., García F., & Mejía M. (2015). Análisis bibliométrico de la producción científica sobre la influenza en México, 2000-2012. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 53(3):294-301.
3. Franco, K., Díaz F., Pineda, J., Hidalgo, C. (2015). Análisis bibliométrico de la producción científica de la Revista Mexicana de Trastornos Alimentarios en el periodo 2010-2014. *Revista Mexicana de Trastornos Alimenticios*, 7(1):9-16.
4. García F. & Ramírez, F. (2015). Análisis bibliométrico de la Revista Médica del IMSS en la base de datos Scopus durante el periodo 2005-2013. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 53(3):323-35.
5. Gómez F., Matus, J., Torres G., Izaguirre H. & Villanueva, L. (2010). Acta Ortopédica Mexicana en México y el mundo: estudio bibliométrico. *Acta Ortopédica Mexicana*, 24(1):47-50.
6. Lifshitz, A., Halabe, J. & Ramiro H, Manuel (2014) *Gaceta Médica de México en la bibliometría*. *Gaceta Médica de México*, 150(2):121-129.
7. Lugo R, Michan A. (2016) Investigación sobre inmunodeficiencia primaria: un análisis bibliométrico global. *Revista de Inmunología Clínica* 36(3):286-286.
8. Macias, C. (2005) Toward a model of communications in public health in Latin America and the Caribbean. *Journal of Public Health*. 18(6):427-438.
9. Navarrete, S., Gómez, A., Riebeling, C., López, G. & Nava, A. (2013). La investigación sobre calidad de la atención en el Instituto Mexicano del Seguro Social: estudio bibliométrico. *Revista Salud Publica de México*; 55(6):564-571.
10. Panduro, A., Ojeda, C., Rivera, H. & Roman, S. (2015) Índice h y productividad científica de investigadores en medicina de la Universidad de Guadalajara, México. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 53(6):716-21.
11. Rojas, E., Real, T., García, S. & Medina, M. (2011). Revisión sistemática sobre tratamiento de adicciones en México. *Salud mental*, 34(4), 351-365.
12. Russell, J. M. (1992). Estudio bibliométrico de la producción biomédica internacional de los investigadores de la Universidad Nacional Autónoma de México. *Revista Española de Documentación Científica*, 15(3):129-139.
13. Sotelo, C. Atrián, S. & Trujillo L. (2016). Indicadores de obsolescencia de la literatura médica en una revista pediátrica mexicana. *Gaceta Médica Mexicana*, 152(2):225-232.
14. Torre, P. & Salas, M. (2013) Una revisión bibliométrica de la alimentación infantil en México. *Gaceta Médica de México*, 149(1):53-60.

Además de los trabajos antes mencionados no se descartan otras investigaciones, así tenemos, las tesis todas procedentes de la UNAM mismas que en su mayoría son de bibliotecólogos de licenciatura y posgrado.

1. Dovalina Mendoza, María del Pilar. (1989). Boletín Médico del Hospital Infantil de México, 1944-1985: análisis de citas/ tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología; asesor Judith Licea de Arenas.
2. Hernández Cruz, José (1993) Análisis bibliométrico de la investigación en la industria farmacéutica mexicana/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología; asesor Judith Licea de Arenas.
3. López Reyes, Delia Cecilia (1995). Producción científica del Departamento de Biofísica y Bromatemáticas del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología; asesor Judith Licea de Arenas.
4. Beltrán Rodríguez, Irene (1990). Revista de investigación clínica, 1948-1985: un análisis de citas/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología; asesor Judith Licea de Arenas.
5. Flores Moreno, Marina Cecilia (1995). Evaluación de la producción científica del Departamento de Biotecnología del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología; asesor Judith Licea de Arenas.
6. López Reyes, Delia Cecilia (1995). Producción científica del Departamento de Biofísica y Biomatemáticas del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología; asesor Judith Licea de Arenas.
7. Gonzalez Nando, Eric Marcial (1996). Aplicación de las técnicas bibliométricas al estudio de la producción y repercusión de la actividad científica de los investigadores del Instituto Nacional de Cancerología/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología; asesor Judith Licea de Arenas
8. Fernández Grados, Claudia Carolina. (2001). La enfermedad de Chagas en México: un análisis bibliométrico de 1928 a 2000 / tesis que para obtener el título de Biólogo; asesor Alejandro Cruz Reyes.
9. Valles Valenzuela Javier. (2005) Análisis cuantitativo de la investigación mexicana en salud indexada en Medline 1987-2001/tesis que para obtener el grado de doctor. España: Universidad de Murcia; asesor José Antonio Gómez Hernández.
10. Silva Cruz, Rafael (2006). Aporte del Instituto de Neurobiología a las neurociencias de México 1993-2004: estudio bibliométrico/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología y Estudios de la Información; asesor Judith Licea de Arenas.
11. Mendoza Guerrero, José Antonio. (2010). Análisis bibliográfico de la producción científica del Hospital General de México en las bases de datos Medline y Web of Science (1999-2007)/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología y Estudios de la Información; asesor Beatriz Casa Tirao.
12. Aparicio Aguilar, Azury. (2011). Estado del conocimiento sobre sexualidad humana, salud sexual y salud reproductiva: un estudio bibliométrico de la productividad científica en español del 2001-2010/tesis que para obtener el título de Licenciado en Enfermería y Obstetricia; asesor Sofía Rodríguez Jiménez.

13. Morales Samper, Juan Gabriel. (2012). La producción científica en salud de los exiliados españoles en México/tesis que para obtener el grado de Maestra en Bibliotecología y Estudios de la Información; asesora Judith Licea de Arenas.
14. Sáenz, Susana Olympia, (2015). Balance de la producción científica en rehabilitación de la unidad de medicina física y rehabilitación norte: 22 años de revisión/tesis que para obtener el grado de Especialista en Medicina (Medicina de Rehabilitación), tutor Evangelina Pérez Chávez.
15. Contreras Ochoa, Laura Angélica (2017). Análisis bibliométrico de las tesis de los residentes de anestesiología de la Secretaría de Salud de la Ciudad de México de 2004 a 2014/tesis que para obtener el grado de Especialista en Medicina (Anestesiología); tutor principal de tesis Herlinda Morales López.

Si bien la ciencia es un complejo entramado de sus publicaciones científicas, el estudio de las publicaciones científicas en salud constituye uno de los campos principales de aplicación de la bibliometría. Los estudios bibliométricos realizados posiblemente han sido motivados por el interés de conocer qué se hace en nuestro país, facilitados por las TIC. De acuerdo con Licea y Arenas, (2010) la investigación en bibliotecología y ciencias de la información es joven, puesto que aún en países como Estados Unidos tiene poco más de setenta años de haber aparecido, al mismo tiempo que se advierte que está dominada, en este entorno, por un paradigma profesionalista. Por tal motivo se espera que siga incrementado el número de análisis bibliométricos realizados por el profesional de la bibliotecología.

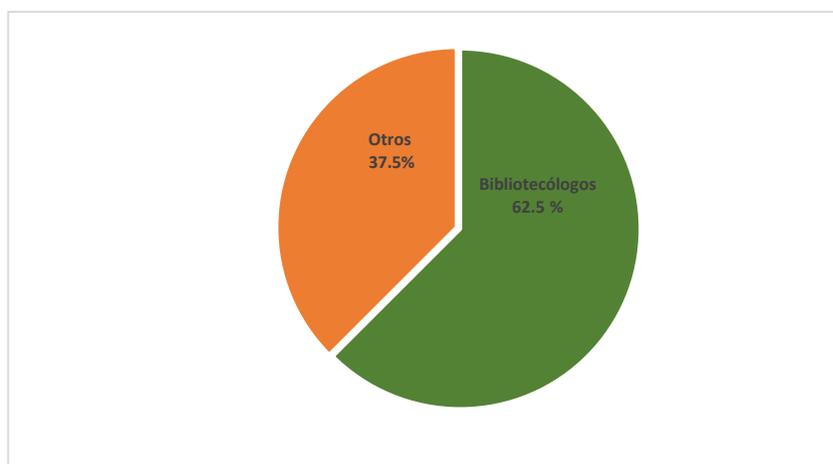


Figura 10. Porcentaje de estudios bibliométricos en las ciencias de la salud realizadas por bibliotecólogos y otros profesionales

En cuanto al Síndrome de Down en México sólo se encontraron dos revisiones bibliográficas, presentadas como tesis:

1. Gutiérrez León, Pablo Alberto. (2013). Genética del síndrome de Down: revisión de la literatura/ tesis que para obtener el título de Licenciado en Cirujano Dentista 2013. México: UNAM;
2. Castro Santiago, Paola Leticia. (2008). Síndrome de Down e hipertensión pulmonar en niños: revisión cualitativa de la literatura / tesis que para obtener el grado de Especialista en Cardiología Pediátrica. México: UNAM.

Después de la búsqueda bibliográfica realizada a través de distintas bases de datos en el área de las ciencias Salud, no se encontraron estudios publicados que analicen o muestren el conocimiento generado en relación con el síndrome de Down en México. Por lo anterior, se puede decir que la presente investigación pretende compensar esta carencia. Por tanto la bibliometría es una de las especialidades de la bibliotecología, es de carácter transversal y de gran alcance con la posibilidad de actuar con otros campos científicos.

Referencias

- Abadal E. (2005). Bases de datos documentales: características, funciones y método. Madrid: Síntesis.
- Al-Shahi, R., Will, R., & Warlow, C. (2001). Amount of research interest in rare and common neurological conditions: bibliometric study. *British Medical Journal*, 323(7327):14-61. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11751355>
- Aparicio, A. (2011). Estado del conocimiento sobre sexualidad humana, salud sexual y salud reproductiva: un estudio bibliométrico de la productividad científica en español del 2001-2010/tesis que para obtener el título de Licenciado en Enfermería y Obstetricia. México: UNAM.
- Ardanuyó, J. (2012). Breve introducción a la bibliometría. Barcelona: Universidad de Barcelona. Recuperado de <http://diposit.ub.edu/dspace/bitstream/2445/30962/1/breve%20introduccion%20bibliometria.pdf>
- Arguedas, M. (1990). Bibliometría. *Costa Rica: Bibliotecas*, 1(8):1-11. Recuperado de http://repositorio.una.ac.cr/bitstream/handle/11056/2612/recurso_708.pdf?sequence=1
- Campos, C., & Casado, A. (2014). Estrés oxidativo, ejercicio y síndrome de Down C. Campos y A. Casado. *Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, 19(1):9-13.
- Cardoso, C., Fernandes, L. P., & Procópio, M. (2017). Estimulação precoce na educação infantil: um estudo bibliométrico. *Revista EDaPECI*, 17(1):166-187.
- Castillo J. Muñoz L., García F., & Mejía J. M. (2015). Análisis bibliométrico de la producción científica sobre la influenza en México, 2000-2012. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 53(3):294-301.
- Castillo, D. Pletikovic, X. & Pizarro, F. (2009). Estudios Clínicos Controlados Aleatorios, en la Pediatría de Latino América (1996-2005). *Revista Chilena de Pediatría*, 80(5):420-426.
- Castro, P. (2008). Síndrome de Down e hipertensión pulmonar en niños: revisión cualitativa de la literatura / tesis que para obtener el grado de Especialista en Cardiología Pediátrica. México: UNAM
- Cochrane Database of Systematic Reviews. (2017) [página Web] Recuperado de <http://www.cochranelibrary.com/cochrane-database-of-systematic-reviews/index.html>
- Contreras, L. (2017). Análisis bibliométrico de las tesis de los residentes de anestesiología de la Secretaría de Salud de la Ciudad de México de 2004 a 2014/tesis que para obtener el grado de Especialista en Medicina (Anestesiología). México: UNAM.

- Dios, J. G., Aleixandre, R., & Valderrama, J. C. (2006). Análisis bibliométrico sobre enfermedades raras en España: adecuar la metodología al objetivo de estudio. *Medicina Clínica*, 126(12):477-478.
- Dresden, A. (1922). A report on the scientific work of the Chicago Section, 1897-1922. *American Mathematical Society*, 28(6):303-307. Recuperado de <https://projecteuclid.org/euclid.bams/1183485109>.
- Fernández C. (2001). La enfermedad de Chagas en México: un análisis bibliométrico de 1928 a 2000 / tesis que para obtener el título de Biólogo. México: UNAM.
- Filippo, D. & Fernández, T. (s. f.). Bibliometría: importancia de los indicadores bibliométricos. Recuperado de <http://www.science.oas.org/ricyt/interior/difusion/pubs/elc/10.pdf>
- Glänzel, W., & Thijs, B. (2012). Using 'core documents' for detecting and labelling new emerging topics. *Scientometrics*, 91(2):399-416.
- Gonzalez, E. (1996). Aplicación de las técnicas bibliométricas al estudio de la producción y repercusión de la actividad científica de los investigadores del Instituto Nacional de Cancerología/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología. México: UNAM.
- Google scholar. (2017). (Recurso en línea], recuperado de <https://scholar.google.es/intl/es/scholar/citations.html>
- Gorbea, S. (2005) Modelo Teórico para el Estudio Métrico de la Información Documental. Gijón: Trea, p. 171.
- Gorbea, S. (2013). Tendencias transdisciplinarias en los estudios métricos de la información y su relación con la gestión de la información y del conocimiento. *Perspectivas em Gestão & Conhecimento*, 3(1):13-27. Recuperado de <http://periodicos.ufpb.br/ojs/index.php/pgc/article/view/14175>
- Groos, V., & Pritchard, A. (1969). Documentation notes. *Journal of documentation*, 25(4):344-349.
- Gutiérrez, P. (2013). Genética del síndrome de Down: revisión de la literatura/ tesis que para obtener el título de Licenciado en Cirujano Dentista 2013. México: UNAM
- Harnad S. (1991). "Post-Gutenberg Galaxy: The Fourth Revolution in the Means of Production of Knowledge". *Public-Access Computer Systems Review*, 2(1):39–53. Recuperado de <http://www.ecs.soton.ac.uk/~harnad/Papers/Harnad/harnad91.postgutenberg.html>
- Hernández, J. (1993) Análisis bibliométrico de la investigación en la industria farmacéutica mexicana/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología. México: UNAM.
- Hulme, W. (1923) *Statistical bibliography in relation on the growth of modern civilization*. London: Grafton. Recuperado de <https://archive.org/details/statisticalbibli00hulmuoft>
- Kaplan, A., Ritz, L., Vitello, M., & Wirtz, J. (2012). Policies to promote use of generic medicines in low and middle income countries: a review of published literature, 2000–2010. *Health policy*, 106(3):211-224.

- Levine, M. & Gil, E. (2009). A Comparative Citation Analysis of Web of Science, Scopus, and Google Scholar. *Journal of Business & Finance Librarianship*, 14(1):32-46. Recuperado de <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/08963560802176348>
- Licea Arenas, J. & Castaños L. (2002) Significant Mexican research in the health sciences: A bibliometric analysis. *Scientometrics*, 53(1):39-48
- Licea de Arenas, J., Vargas, M., Cabello, M., Carmona, V., & Romero, D. (2008, February). Investigación mexicana significativa en Ciencias de Salud 1999-2004. Un análisis bibliométrico. *Anales de Documentación*, 9:123-132.
- Licea de Arenas J. & Blaise C. (1988) "Mexican health sciences research 1982–1986". *Online Review*, 12(3):171-178
- Licea de Arenas, J. Castanos, H. (2002) Significant Mexican research in the health sciences: A bibliometric analysis. *Scientometrics*, 53 (1):39-48
- Licea de Arenas, J. & Arenas M. (2010). Estado de salud o indicadores bibliométricos en América Latina. *Ciencias de la Información*, 41(3):13-20. Recuperado de <http://132.248.9.34/hevila/Cienciasdelainformacion/2010/vol41/no3/2.pdf>
- Licea de Arenas, J. & Cronin, B. (1989). The contribution of higher education institutions to the development of the Mexican health sciences base. *Journal of Information Science*, 15(6):333-338.
- Licea de Arenas, J. & Santillán, E. (2002). Bibliometría ¿Para qué?. *Biblioteca Universitaria, Nueva Época*, 5(1):3-10.
- Licea de Arenas, J. & Valles, J. (2001). Women pioneers of Mexican health sciences research. In *ISSI-2001: International Society for Scientometrics and Informetrics. International conference*,(pp. 411-417).
- Licea de Arenas, J. (1990). A Bibliometric Profile of Mexican Health Sciences Research (Doctoral dissertation, University of Strathclyde).
- Licea de Arenas, J. (1993). Online database and their impact on bibliometric analysis: the Mexican health sciences research case. In *International forum on information and documentation. International Federation for Information and Documentation*, 18(1):18-20.
- Licea de Arenas, J. (1993). The internal brain in Mexican health sciences research. *International journal of information and library research*, 5(2):108-116.
- Licea de Arenas, J., Arenas, M., Cabello, M., Carmona, V. & Villegas, O. "Beyond external brain drain in mexican health sciences communication". Recuperado de <<http://www.icml9.org/program/track5/activity.php?lang=en&id=1>>.
- Licea de Arenas, J., Valles, J., & Arenas-Licea, J. (2001) Mujeres pioneras de las ciencias de la salud en México. Investigación. Conferencia Internacional sobre Scientometrics & Informetrics. 8, Sydney, 16-20 de julio. Actas.
- Lippold, S. E. (2011). Investigación en Genética Médica. BAG. *Journal of Basic and Applied Genetics*, 22(1).
- López M. & Terrada L. (1992). Los indicadores bibliométricos y la evaluación de la actividad médico-científica: usos y abusos de la bibliometría. *Medicina clínica*, 98(2):64-68.

- López P. & Terrada, M. (1993). Veinte años de investigación bibliométrica en el Instituto de Estudios Documentales e Históricos sobre la Ciencia. Madrid: Universidad de Valencia. pp. 25-29
- López, D. (1995). Producción científica del Departamento de Biofísica y Bromatemáticas del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología. México: UNAM.
- Lugo R., Michan A. (2016) Research on primary immunodeficiency: a global bibliometric analysis. *Revista de Inmunología Clínica*. 36(3):286-286.
- Macias C. (2005) Toward a model of communications in public health in Latin America and the Caribbean. *Revista Panamericana de Salud Pública*. 18(6):427-438
- Maltrás, B. (2003). Los indicadores bibliométricos: Fundamentos y aplicación al análisis de la ciencia. España: TREA.
- Medrado, C. & Sobrinho, F. (2016). Evidência científica para intervenções em crianças com síndrome de Down. *Revista Eletrônica de Comunicação, Informação & Inovação em Saúde*, 10(2):1-12
- Melero, R. & Abad G. (2008). "Revistas open access: características, modelos económicos y tendencias". *BiD: Textos Universitaris de Biblioteconomia i Documentació*, núm. 20. Recuperado de <http://bid.ub.edu/20meler2.htm>
- Mendoza J. (2010). Análisis bibliográfico de la producción científica del Hospital General de México en las bases de datos Medline y Web of Science (1999-2007)/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología y Estudios de la Información. México: UNAM.
- Moed, F. & Raan A. F. J. van. (1988). Indicators of research performance: applications in university research policy. *Handbook of quantitative studies of science and technology*. pp. 177-192.
- Morales E. (2004). La sociedad de la información y la acción del multiculturalismo. *Bibliotecas*, 22(2):13-3.
- Morales, J. (2012). La producción científica en salud de los exiliados españoles en México/tesis que para obtener el grado de Maestra en Bibliotecología y Estudios de la Información. México: UNAM.
- Morales, M. & Cruz, A. (1995). La Bibliotecología, la Cienciología y la Ciencia de la Información y sus disciplinas instrumentales. Su alcance conceptual. *Ciencias de la Información*, 26(2):70-88.
- Moravcsik, M.J. (1989). ¿Cómo evaluar la ciencia y a los científicos? *Revista Española de Documentación Científica*, 12(3):313-25
- Moreno, C. M., & Casado, E. S. (1996). Producción científica española en el área de genética. *Revista española de documentación científica*, 19(4):377-391.
- Mugnaini, R., Carvalho, T. de y Campanatti-Ostiz, H. (2006). Indicadores de produção científica: uma discussao conceitual. En *Comunicação & produção científica*. Sao Paulo, Angellara. pp. 313-340.
- Ortega, A. (2012). Estudio bibliométrico de la producción científica en terapia ocupacional desde 1994 a 2008. Granada: Universidad de Granada.

- Otlet, P. (1934). *Traité de documentation: le livre sur le livre, théorie et pratique*. Bruxelles: Eds Mundaneum. Recuperado de <https://archive.org/details/OtletTraitDocumentationUgent>
- Otlet, P. *Tratado de la Documentación*. Traducción de Maria Dolores Ayuso. Murcia: Universidad de Murcia, 1996.
- Oz, E. (2000). *Administración de sistemas de información*. 2 ed. México: Thomson Learning. p.480.
- Pazos, M., Raposo, M., & Martínez, M. (2015). ICT in education of Down syndrome's people: a bibliometric research. *Virtualidad Educación y Ciencia*, 6(11):20-39.
- Perez, M., Anaya, M., & Bandala C. (2017) Contribution of Latin American Countries to Cancer Research and Patent Generation: Recent Patents Anticancer Drug Discovery. 12(1):81-93.
- Pratt, A M. (2007). Aplicación de los indicadores para medir y caracterizar la internacionalización de la ciencia y la tecnología de los países. En VII Congreso de Indicadores de Ciencia y Tecnología, San Pablo, Brasil, 23 a 25 de Mayo de 2007. Recuperado de <http://www.ricyt.org/interior/difusion/pubs/elc2003/8.pdf>
- Price S. (1963). *Little science, big science*. New York: Columbia. Recuperado de http://www.andreasaltelli.eu/file/repository/Little_science_big_science_and_beyond.pdf
- Price, J. (1973). *Hacia una ciencia de la ciencia*. Barcelona: Ariel. Recuperado de <http://doi.org/10.1108/eb026482>
- Price, S. (1965). Networks of scientific papers. *Science*, 149(3683):510-515. Recuperado de <http://garfield.library.upenn.edu/papers/pricenetworks1965.pdf>
- PubMed. (2017). [Base de datos] Recuperado de <https://translate.google.com.mx/translate?hl=es&sl=en&u=https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/&prev=search>
- Ranking de Producción Científica Mexicana, (2011). México: Foro Consultivo Científico y Tecnológico, AC. Recuperado de http://www.foroconsultivo.org.mx/libros_editados/ranking_por_institucion_2011.pdf
- Retrepo, C. & Urbizagástegui, R. (2011). La productividad de los autores en la ciencia de la información colombiana. *Ciência da Informação*, 39(3):9-22. Recuperado de <http://www.scielo.br/pdf/ci/v39n3/v39n3a01>
- Rivera, G., Puras, G., & Palos, I. (2010) Bibliometric analysis of scientific publications in the field of medicinal chemistry in Latin America, the People's Republic of China, and India. *Medicinal Chemistry Research*. 19(6):603-616.
- Robles, J. (1971). La investigación mexicana y los índices extranjeros de información. *Anuario de Bibliotecología, Archivología e Informática*, 3(2):48-99
- Rodríguez, Y. (2008) Trilogía para la visión científica: las publicaciones científicas, las bases de datos y la bibliometría. *Biblios*. (31), Recuperado de <http://www.acuedi.org/ddata/4634.pdf>

- Rojas, E., Real, T., García, S., & Elena Medina-Mora, M. (2011). A systematic review of addiction treatment in Mexico. *Salud Mental. Bibliometric analysis of scientific.* 34(4):351-365
- Russell, J. (1992). Estudio bibliométrico de la producción biomédica internacional de los investigadores de la Universidad Nacional Autónoma de México. *Revista Española de Documentación Científica.* 15(1):129-139.
- Sáenz, O. (2015). Balance de la producción científica en rehabilitación de la unidad de medicina física y rehabilitación norte: 22 años de revisión/tesis que para obtener el grado de Especialista en Medicina (Medicina de Rehabilitación). México: UNAM.
- Sánchez, R., Fleitas, M., & Álvarez, S. (2006). Cubaciencia y Cumed: dos fuentes para la obtención de indicadores bibliométricos en el área de la salud. *Revista Cubana de Información en Ciencias de la Salud.* 14(5).
- Sanchez, Y. (2008). Trilogía para la visión científica: las publicaciones científicas, las bases de datos y la bibliometría. *Biblios.* pp.3. Recuperado de <http://sisbib.unmsm.edu.pe/bibvirtualdata/publicaciones/biblios/n31/a03n31.pdf>
- Scopus vs Web of Science. (2017). [página web] recuperado de http://hlwiki.slais.ubc.ca/index.php/Scopus_vs_Web_of_Science
- Scopus. (2017). [Base de datos] Recuperado de <https://www.scopus.com/>
- Scopus. (2017). Guía rápida de referencia, recuperado de https://www.elsevier.com/_data/assets/pdf_file/0019/227404/3617-Versao-Scopus-Quick-Reference-Guide-ES_SUL.pdf
- Serrano, L., Martín, C., & Sanz, E. (2013). Análisis bibliométrico de la influencia de la Genética en enfermedades raras, a partir de las bases de datos Pubmed y SCI (2000-2009). *Revista española de Documentación Científica.* 36(4):20-24.
- Silva, R. (2006). Aporte del Instituto de Neurobiología a las neurociencias de México 1993-2004: estudio bibliométrico/tesis que para obtener el título de Licenciado en Bibliotecología y Estudios de la Información. México: UNAM.
- Siwach, K. (2015). Mapping of India's contribution on "Down syndrome" during 40 years from 1973-2012. *International Letters of Natural Sciences,* 7.
- Sotelo, C. Atrián, L. & Trujillo, S. (2016). Indicadores de obsolescencia de la literatura médica en una revista pediátrica mexicana. *Gaceta Medica Mexicana;* 152(2).
- Tenorio, E, Peñuelas, G. (2012). Immunotoxicity, flow cytometry, and chemoinformatics: review, bibliometric analysis, and new QSAR model of drug effects over macrophages. *Curr Top Med Chem.* 12(16):1815-33.
- Torre, P. & Salas, M. (2013) Una revisión bibliométrica de la alimentación infantil en México. *Gaceta de Medicina Mexicana.* 149(1):53-60.
- Valles J. (2005). Análisis cuantitativo de la investigación mexicana en salud indizada en Medline 1987-2001/tesis que para obtener el grado de doctor. España: Universidad de Murcia.
- Vieira, S. & Gomes, A. (2010). A research impact indicator for institutions. *Journal of Informetrics,* 4(4), 581-590. Recuperado de <https://www-sciencedirect-com.pbidi.unam.mx:2443/search?q=país&pub=Journal%20of%20Informetrics>

&show=25&sortBy=relevance&origin=jrnl_home&zone=search&publicationTitles=273584

Williams, E. & Lannom, L. (1981). Lack of standardization of the journal title data element in databases. *Journal of the American Society for Information Science and Technology*, 32 (3):229-233. Recuperado de <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/asi.4630320310>

Capítulo 3 Métodos

Para determinar la producción científica y de educación para la salud realizada en México sobre el Síndrome de Down, se aplicaron técnicas bibliométricas.

3.1 Delimitación de la investigación

Se recuperó la producción científica y de educación para la salud realizada en México sobre síndrome de Down, en el periodo de 2000-2015 a través de las bases de datos internacionales en ciencias de la salud e interdisciplinarias: Bases de datos científicas: Cochrane; PubMed, Scopus y Web of Scienc, complementadas con la búsqueda abierta de documentos en Internet utilizando el buscador Google Scholar (interfaz de búsqueda de acceso libre).

En un principio se contempló solamente recurrir a bases de datos especializadas antes mencionadas ya que no todos los documentos indizados en Google Scholar, se pueden considerar académicos porque sus contenidos no han sido sometidos a revisión por expertos, sin embargo, existe un gran número de publicaciones que son producidas por instituciones públicas nacionales e internacionales que investigan el estado de salud y bienestar de las personas con Síndrome de Down, que escapan a las bases de datos especializadas.

De acuerdo a

3.2 Delimitación del área del conocimiento

Para la recuperación de la información se utilizó una lista de términos (véase cuadro 12 y 13) para realizar las búsquedas español/inglés, tomados de MeSH (Medical Subject Headings) de PubMed en relación con el Síndrome de Down.

Cuadro 12. Términos de búsqueda

Inglés	Español
Syndrome, Down	Síndrome de Down
Mongolism	Mongolismo
Trisomy 21	Trisomía 21
47,XX,+21	47, XX, + 21

Down's Syndrome Downs Syndrome Syndrome, Down's	Síndrome de Down
Trisomy G	Trisomía G
Trisomy 21, Mitotic Nondisjunction	Trisomía 21, No disyunción mitótica
Partial Trisomy 21 Down Syndrome	Trisomía parcial 21 Síndrome de Down
Trisomy 21, Meiotic disjunction	Trisomía 21, Disyunción Meiótica

Fuente: Pubmed MeSH <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh/?term=syndrome+Down>

Cuadro 13. Términos relacionados con el Síndrome Down, utilizados en las búsquedas en Cochrane, Pubmed, Scopus y la Web of Science y, en español, en Google Scholar.

Término Inglés/Español
1. Aging - Envejecimiento
2. Cardiology - Cardiología
3. Dental - Dental
4. Dermatology - Dermatología
5. Ear/Nasal - Otorrinolaringología
6. Endocrinology/Nutrition - Endocrinología/Nutrición
7. Epidemiology - Epidemiología
8. Gastroenterology - Gastroenterología
9. Genetics - Genética
10. Growth/Development - Crecimiento/Desarrollo
11. Gynecology - Ginecología
12. Hematology/Oncology - Hematología/Oncología
13. Infectious Diseases - Infecciones
14. Molecular Biology/Biochemistry - Biología Molecular/Bioquímica
15. Neurobiology - Neurobiología
16. Neurology - Neurología
17. Ophtalmology - Oftalmología
18. Orthopedics - Ortopedia
19. Physiotherapy - Fisioterapia
20. Prenatal Diagnosis - Diagnóstico prenatal
21. Psychiatry - Psiquiatría
22. Quality Of Life - Calidad de vida
23. Respiratory - Respiratorio
24. Urinary/Renal - Urinario/Renal
25. Education - Educación

Dentro del grupo de las manifestaciones clínicas, el MESH incluye las siguientes:

Cuadro 14. Manifestaciones clínicas

Español	Inglés
Hipotonía	Hypotonia
Baja estatura	Short stature
Braquicefalia	Brachycephaly
Fisuras palpebrales ascendentes	Palpebral fissures ascending
Manchas de Brushfield en el iris	Brushfield spots on the iris
Lengua sobresaliente, orejas pequeñas	Outstanding language, Small ears
Manos cortas y anchas clinodactilia del quinto dedo	Short and wide clinodactyly of the fifth finger
Pliegue simiesco	Simian fold
Discapacidad intelectual de moderada a grave	Intellectual disability from moderate to severe.

Fuente: Pubmed MeSH <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh/?term=syndrome+Down>

Las malformaciones cardíacas y gastrointestinales, un marcado aumento en la incidencia de LEUCEMIA y el inicio temprano de la ENFERMEDAD DE ALZHEIMER también se asocian con la condición genética síndrome de Down. Las características patológicas incluyen el desarrollo de TURBINAS NEUROFIBRILARES (NEUROFIBRILLARY TANGLES) en neuronas y la deposición de AMILOIDE BETA-PROTEINA (AMYLOID BETA-PROTEIN), similar a la patología de ALZHEIMER.

Por lo tanto, en las búsquedas se tomaron en cuenta todos los términos anteriormente mencionadas, excepto de los siguientes: “discapacidad intelectual, leucemia, enfermedad de Alzheimer, neurofibrillary tangles, amyloid beta-proit”. Este conjunto de terminos se utilizaron sin traducción, ya que estaban considerados como tema principal incorporado al Síndrome de Down.

Derivado de lo anterior, los términos que reportaron un mayor número de documentos fueron Downs Syndrome y Trisomy 21.

Ejemplo:

- (Leukemia[All Fields] AND Megakaryoblastic[All Fields] AND Down syndrome[All Fields]) AND México.

- ("Trisomy 21") Refined by:COUNTRIES/TERRITORIES:(MEXICO)Timespan: 2000-2015. Indexes: SCI-EXPANDED, SSCI, A&HCI, CPCI-S, CPCI-SSH, BKCI-S, BKCI-SSH, ESCI.

Una vez identificado los términos relevantes para la localización de los registros del presente estudio, entonces se realizó una búsqueda básica utilizando “Downs Syndrome” y “Trisomy 21” más una palabra de las manifestaciones clínica o uno de los 25 términos.

Ejemplo:

- (“Trisomy 21”) AND Cardiology
- (“Downs Syndrome”) AND Intellectual disability

Los resultados obtenidos fueron limitados a los tipos de documentos (véase cuadro15). Scopus, se utilizó para recopilar datos de los autores (nombres y apellidos), las adscripciones institucionales se agregaron, según el caso.

3.3 Delimitación del periodo de estudio

Para esta investigación se seleccionó un periodo de 16 años, de 2000 a 2015 de la producción científica sobre el Síndrome de Down; los datos obtenidos muestran la productividad y de educación para la salud de México al respecto.

3.4 Tipología

Hoy en día existe un gran número de trabajos de investigaciones, se pueden agrupar bajo diferentes tipologías; sin embargo para esta investigación sólo se trabajó con las siguientes:

Cuadro 15. Tipología documental

Tipo de documento
1. Artículo
2. Carta
3. Artículo de Revisión
4. Tesis de grado
5. Educación para la salud (solo en Google Scholar)

Las búsquedas en la Web of Science y Scopus se limitaron a documentos etiquetados como artículo, revisión y carta.

Para el caso de la tipología número 4 y 5, Tesis de grado y educación para la salud, sólo se utilizó para Google Scholar porque actualmente la investigación, sobre todo la aplicada, depende cada vez más de la interrelación que existe entre las Instituciones y el individuo, en tanto que sus objetivos dependen de la manera que las instituciones se adaptan y responden a las necesidades de la nueva producción del conocimiento en beneficio de la población, así como a las orientaciones de las políticas públicas, indicativas internacionales, por ejemplo de organismos como la Organización Mundial de la Salud (OMS), Organización Panamericana de la Salud (OPS) y quizás en menor relación el Banco Mundial y la Organización para la Cooperación y el Desarrollo Económicos (OCDE). En este contexto se pueden mencionar las instituciones de salud, fundaciones, asociaciones relacionadas con el Síndrome de Down, que publican guías de diagnóstico prenatal, atención temprana, autonomía, vida independiente, educación, etc.

3.5 Muestra

Una vez realizado la delimitación de la investigación, del área del conocimiento, del periodo y de la tipología, se construyó la muestra. En una primera parte se realizaron búsquedas con las características antes mencionadas, en las distintas bases de datos internacionales y posteriormente de Google Scholar se recuperaron 510 publicaciones, a las cuales se les hizo una limpieza para quitar duplicados, teniendo un total de 396 muestra final. Se trabajó Excel para el procesamiento de los datos.

Así mismo se trabajó con los siguientes indicadores:

1. La participación de México en la investigación acerca del síndrome Down:
 - Se muestra la tipología del total de publicaciones únicas,
 - Una gráfica de crecimiento de las publicaciones por año,
 - Un cuadro de artículos publicados por año según la fuente de origen,
 - Un cuadro de tesis localizadas en Google Scholar,
 - Un cuadro que contabiliza las publicaciones en educación para la salud.
2. Resultados de la investigación del Síndrome de Down en las diferentes áreas temáticas:
 - Se muestran las áreas temáticas localizadas,
 - El cuadro con el número total de artículos por citas,
 - Cuadro de las enfermedades localizadas relacionadas con el SD,

Cuadro con el grupo de edades, publicaciones y enfermedad más común estudiada,

Y una gráfica con el género más estudiado.

3. La investigación del síndrome de Down en las principales instituciones de México:

Un cuadro de principales instituciones en México dedicadas a la investigación, con total de artículos publicados, el total de citas por artículo y citas promedio por artículo.

4. Revistas mexicanas fuente:

Se muestran las revistas más representativas y con mayor presencia, tanto mexicanas como extranjeras,

Se utilizó el SCImago Journal & Country Rank para medir la influencia de las revistas, su importancia y prestigio por medio de las citas recibidas, de acuerdo al cuartil e índice h.

5. Idioma:

Principales idiomas de las publicaciones científicas relacionadas con el SD.

6. Instituciones de adscripción:

Cuadro con las instituciones de adscripción de los autores en México y en el extranjero.

7. Autores mexicanos más productivos sobre el síndrome de Down:

Se muestran a los autores más productivos de acuerdo al género, Cuadro de los autores mexicanos de artículos sobre SD.

8. Las publicaciones con mayor número de citas:

Se muestran los principales títulos de acuerdo a la revista fuente, institución adscripción y citas por artículo. Localizados en las bases de datos internacionales y en Google Scholar.

9. Colaboración internacional:

Los principales países que colaboran con México en la investigación del SD.

Capítulo 4 Resultados

4.1 La participación de México en la investigación acerca del Síndrome de Down

La producción acumulada de publicaciones de México sobre el Síndrome de Down en el periodo 2000-2015 fue de 396 artículos (véase cuadro 16). Estas publicaciones aparecieron en diferentes tipos de documentos, encontrados en bases de datos científicas (55.0%) y en acceso libre a través de Google Scholar (45.0 %), (véase cuadro 17).

Cuadro 16. Resultados totales obtenidos

Fuentes de Información	No.	%
Bases de datos (Crochrane, Pubmed, Web of Science y Scopus)	278	55.0
Google Scholar	232	45.0
Total	510	100

Cuadro 17. Publicaciones localizadas de acuerdo con la fuente.

Fuentes	No.	%
SCOPUS	109	21.4
WEB OF SCIENCE	91	18.2
PUBMED	72	14.2
COCHRANE	6	1.2
GOOGLE SCHOLAR	232	45.0
Total	510	100

La publicación internacional en SD incluida en la BD, Scopus, Wos, Pubmed, y los registros localizados en Google Scholar se observó un número mayor en Scopus (21.3 %) y Google Scholar (45.0%).

Los datos presentados en los cuadros anteriores muestran los totales obtenidos, sin embargo, hubo un porcentaje de duplicidad del 22.3 % del total de publicaciones (véase figura 11).

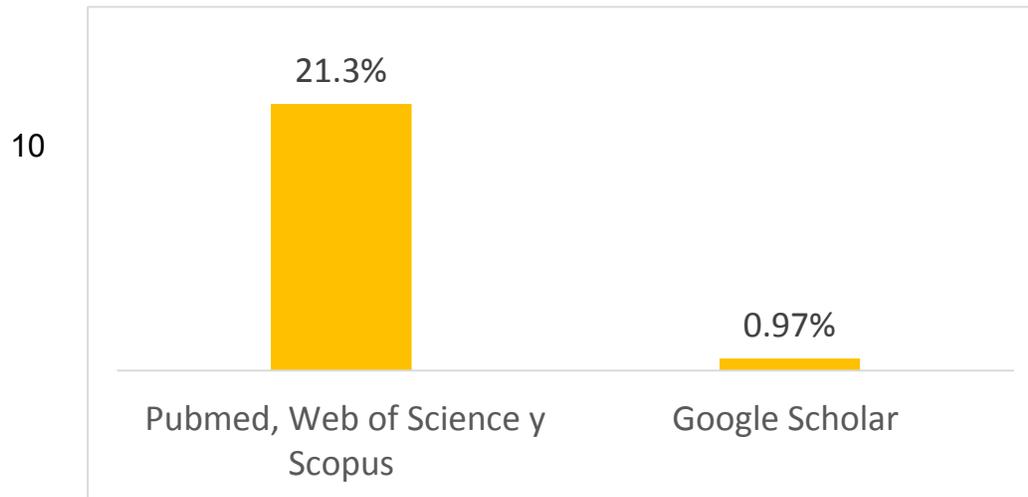


Figura 11. Duplicaciones en Pubmed, Wos, Scopus y Google Scholar

Se recuperó la información total de 510 documentos quedaron 396 al realizar la comparación entre las bases de datos y quitar los duplicados. Las publicaciones pertenecen a diferentes tipos de documentos únicos (véase cuadro 18).

Cuadro 18. Tipología y total de publicaciones únicas

Tipo de documento	SCOPUS	WEB OF SCIENCE	PUBMED	COCHRANE	GOOGLE SCOLAR	No.	%
Artículo	45	37	36	0	197	315	81.0
Carta	10	8	9	0	0	27	6.3
Artículo de Revisión	9	2	8	6	0	25	5.9
Tesis de grado					12	12	3.2
Educación para la salud					17	17	4.0
Total	64	47	53	6	226	396	100

Al respecto de la tipología de los documentos, se observó que el 81% de estas correspondió a la tipología de artículos de revistas y que 19% restante se repartió en los tipos documentales mostrados en el cuadro anterior.

De acuerdo con la fecha de publicación de los trabajos se observó un aumento en el número de publicaciones indizadas de 13 en el año 2000 a 109 en 2015 (véase cuadro 19). Si dividimos arbitrariamente en tres periodos del 2000 al 2005 (24.15%), 2006-2010 (26.48%) y 2011-2015 (44.33%), tenemos que en México se ve una creciente producción para el SD (véase figura 12).

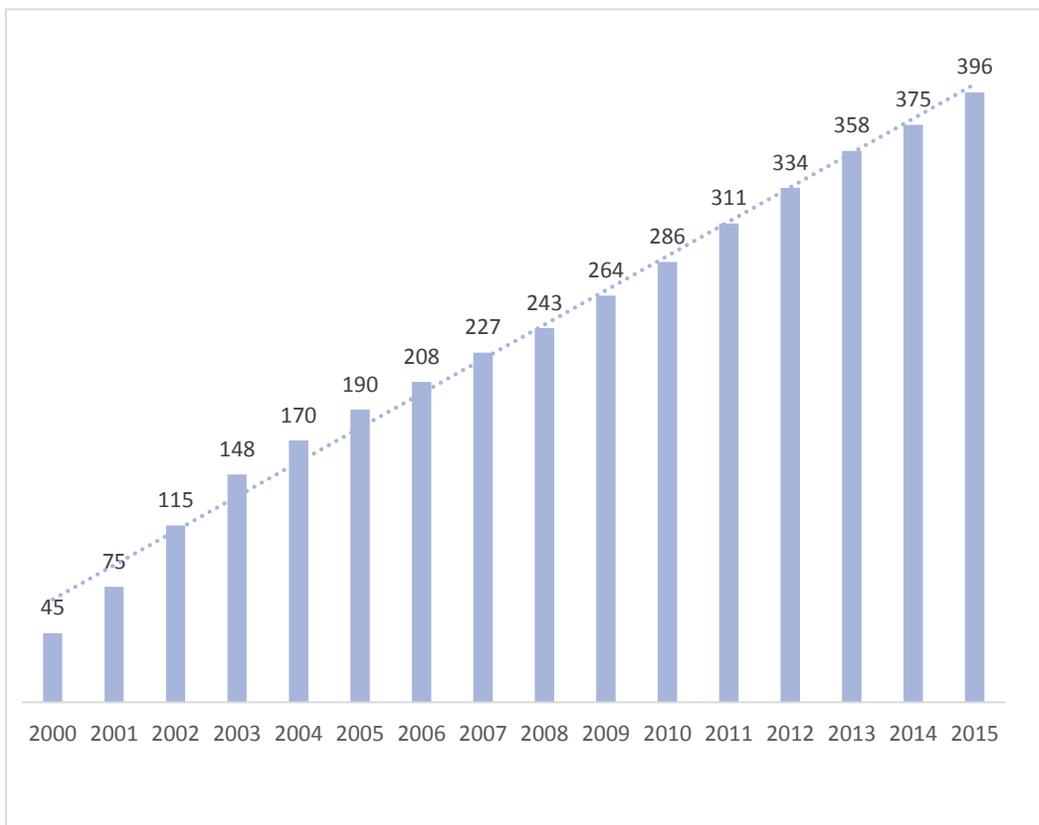


Figura 12. Crecimiento de las publicaciones mexicanas sobre el Síndrome de Down

Cuadro 19. Artículos publicados por año según la fuente de origen

Año	SCOPUS	WEB OF SCIENCE	PUBMED	COCHRANE	GOOGLE SCHOLAR	TP	%
2015	3	1	1	0	16	21	17.8
2014	4	2	1	0	10	17	8.6
2013	3	1	3	0	17	24	8.0
2012	4	3	5	0	11	23	1.7
2011	5	4	1	0	15	25	4.9
2010	5	3	3	0	11	22	5.4
2009	4	3	3	0	11	21	6.2
2008	3	1	2	0	10	16	5.2
2007	2	2	5	0	10	19	3.9
2006	2	1	3	0	12	18	7.4
2005	3	2	4	1	10	20	6.4
2004	3	3	2	0	14	22	4.7
2003	5	5	3	2	18	33	5.6
2002	4	5	5	0	24	38	2.9
2001	5	4	4	1	18	32	2.7
2000	9	7	8	2	19	45	2.5
Total	64	47	53	6	226	396	100

De acuerdo al cuadro anterior que muestra el total de las publicaciones anuales por fuente tenemos que Google Scholar maneja un 226 (57%) y 170 (43%) de las fuentes de origen restantes. Es importante destacar que de el 57% de las publiccaiones de Scholar existen dos tipos de documentos ajenos a la tipología establecida y normalizada en las investigaciones científicas (vease figura 13).

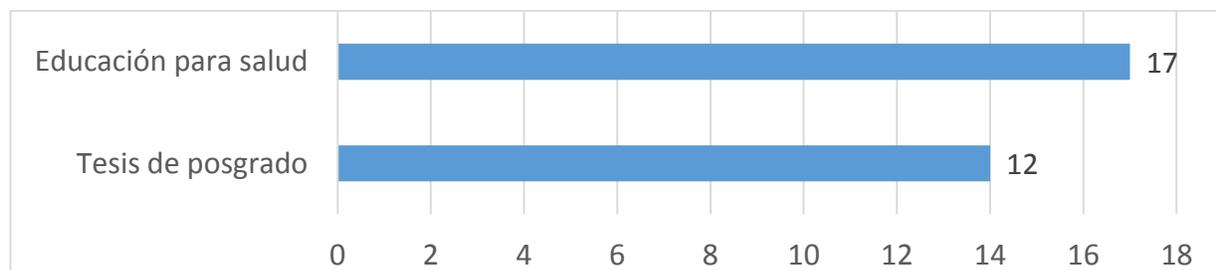


Figura 13. Documentos localizados en Google Scholar. Es el 8.7% del total de la producción localizada.

Las tesis mencionadas se presentaron en las universidades públicas y una privada; Son pocas tesis incluidas en Google Scholar. Por el contrario la base de datos -TESIUNAM cuenta con 187 tesis del periodo 2000-2015 relacionadas con el Síndrome de Down- sólo se hizo una exploración superficial para tener un referente, ya que éstas tesis no fueron incluidas en nuestro estudio.

Por otro lado tenemos las publicaciones de educación para la salud donde encontramos guías y manuales, la mayoría de ellas publicadas por fundaciones de SD, siendo el año 2015 en el que aparecieron el mayor número de ellas, realizadas principalmente en la organización Red Down México.

A continuación se enumeran los títulos de las tesis y los documentos sobre educación en salud (véase cuadro 20 y 21).

Cuadro 20. Tesis de grado localizadas en Google Scholar

No.	Autor	Título	Grado	Año	Institución
1	Serrano, G.	Detección citogénética y molecular de expansión de trinucleótidos repetidos CGGy del estado de metilación del gen FMRI en pacientes con síndrome de Down	Maestría	2004	Universidad Autónoma de Nuevo León
2	Romero, J.	Orientación educativa para padres de hijos con síndrome de Down: una propuesta de capacitación	Maestría	2004	Universidad Pedagógica Nacional
3	Villasís A.	La integración de niños con síndrome de Down a la educación primaria	Maestría	2005	Universidad Pedagógica Nacional
4	Abellán, R.	La integración como medio para lograr la autosuficiencia del niño con síndrome de Down	Maestría	2005	Universidad Pedagógica Nacional
5	Cortazar, J.	Integración educativa en niños con síndrome Down	Especialidad	2005	Universidad Pedagógica Nacional
6	Noguez C.	Coordinación visomotora y noción espacio-tiempo en niños con	Maestría	2005	Universidad Pedagógica Nacional

		síndrome de Down para favorecer la integración a la escuela regular			
7	Becerra, T.	Programa de actividades psicomotrices para niños con síndrome de Down de 2 a 4 años	Maestría	2006	Universidad Pedagógica Nacional
8	Castillo A.	Procesos de evaluación afectiva en el reconocimiento de caras emocionales familiares y no familiares en el síndrome de Down	Maestría	2006	Universidad Autónoma de Nuevo león
9	Arenas, R.	La estimulación temprana como técnica de intervención aplicada por padres de familia para favorecer el desarrollo de habilidades psicomotrices del niñ@ con síndrome de Down, en edad preescolar.	Maestría	2006	Universidad Pedagógica Nacional
10	Colmenero, J.	La actitud de los padres y madres de familia ante la educación sexual de su hijo (a) con síndrome de Down	Maestría	2006	Universidad Pedagógica Nacional
11	Almeralla, M.	Necesidades y atenciones en la lecto-escritura a niños de 1er nivel con síndrome de Down	Maestría	2007	Universidad Pedagógica Nacional
12	Barceló A.	Malformaciones cardíacas más frecuentes en los niños con síndrome Down en el hospital regional de alta especialidad de Veracruz	Especialidad	2010	Universidad del Valle de México

Cuadro 21. Publicaciones en educación para la salud.

No.	Institución	Título	Año
1	Fundación Jonh Landon Down	¿Cómo respondo a la forma en que ven a mi hijo?	2015
2	Colegio Moran Mexicali, B.C	Como incentivar a un niño con Síndrome de Down por el gusto por los libros en la biblioteca escolar en el programa nacional de lectura y escritura	2015
3	Secretaría de Salud	Guía de Práctica Clínica de Diagnóstico Prenatal del Síndrome de Down	2015
4	Red Down México	Cardiopatías y síndrome de Down ¿Qué tengo que saber?	2015
5	Red Down México	Otorrinolaringóloga Pediatra ¿Qué debo saber?	2015
6	Red Down México	Ecocardiografista de Oídos, nariz y garganta en síndrome de Down. ¿Sabías esto?	2015
7	Red Down México	Guía y Manual de Atención Médica para Personas con Síndrome de Down	2015
8	Fundación para el Desarrollo Familiar. Proyecto Down	Manual de técnicas no gráficas en el desarrollo de habilidades motrices finas en los niños son síndrome de Down	2015
9	Fundación John Langdon Down	Guía de orientación sobre métodos anticonceptivos para padres con adolescentes con Síndrome de Down	2014
10	Fundación Teletón	Joven Empresario con Síndrome De Down: Historias de Éxito	2014
11	Fundación Teletón	Estimulación temprana para niños con Síndrome de Down	2014
12	Fundación CTDUCA, Atención Integral de personas Down I.A.P.	Guía de intervención sobre la eficacia de la Atención Temprana en entornos naturales dirigida a niños con Síndrome de Down	2014
13	Consejo Nacional para el Desarrollo y la Inclusión de las Personas con Discapacidad	Programa Nacional para el Desarrollo y la Inclusión de las Personas con Discapacidad 2014-2018.	2014
14	ISSSTE	Diagnóstico prenatal de Síndrome Down	2011
15	Fundación Rehabilitación e Integración Down, AC	Mi hijo con síndrome de Down, manual practico	2008
16	Hospital Infantil de México	Experiencia en la aplicación de la" Guía de salud para personas con síndrome de Down"	2001
17	Fundación Jonh Landon Down	Dinámica familiar con un hijo con síndrome de Down	2001

La importancia de este tipo de instituciones es esencial, puesto que la información que se publica es directamente consumida por la población en general, y en menor grado por comunidades científicas.

Por otra parte el INEGI menciona que existen 207,213.45 personas con discapacidad mental de nacimiento (52.8 %) agrupadas en las siguientes discapacidades:

- Subgrupo 310: Intelectuales (retraso mental), Síndrome de Down (mongolismo, trisomía 21)
- Subgrupo 320: Conductuales, autismo y otras mentales
- Subgrupo 399: Insuficientemente especificadas del grupo discapacidades mentales... y otros

El porcentaje para SD del 52.8% es muy ambiguo, y no podríamos hacer un estimado, solo queda decir que de acuerdo al grupo de edad existen una población total con alguna discapacidad (véase cuadro 22).

Cuadro 22. Grupo de edad de discapacidad

Grupos de edad	Total
Niños	69,992.10
Jóvenes	89,316.69
Adultos	40,514.08
Adultos mayores	7,180.32
Total	207,003.19

Como no existe un número específico por rango de edad, no podríamos indicar si existe alguna relación con la población con SD y la producción científica en el área de la salud en México. Solo que queda decir que si existe un porcentaje considerado de la población con discapacidad y por tanto deben de existir investigaciones que estudien que se basen en esta población.

4.2 Resultados de la investigación del Síndrome de Down en las diferentes áreas temáticas.

Tal como se refleja en la clasificación temática de las fuentes de información de Scopus, Pubmed, Wos, Cochrane y Google Scholar, la contribución de México al conocimiento del Síndrome de Down durante 2000-2015 fue publicada en el contexto de veinticuatro áreas temáticas, en donde 8 de ellas representaron el 57% de las publicaciones: Bioquímica y Biología Molecular (8.7%), Neurociencias y Neurología (7.7%),

Odontología, Cirugía Oral (7.7%) Genética y herencia (7.2%), Obstetricia y Ginecología (7.0%) y Sistema Cardiovascular y Cardiología (7.0%), Nutrición y dietética (6.0%) Historia y filosofía de la ciencia (5.2%) (véase cuadro 23).

Cuadro 23. Áreas temáticas

ÁREA TEMÁTICA	WOS	SCOPUS	PUBMED	COCH	GOOGLE SCHOLAR	TA	%
Bioquímica y Biología Molecular	2	8	8	2	15	35	8.7
Neurociencias y Neurología	4	10	7		10	31	7.7
Odontología, Cirugía Oral	5	3	3		20	31	7.7
Genética y Herencia	4	3	1		21	29	7.2
Obstetricia y Ginecología	2	8	6		12	28	7.0
Sistema Cardiovascular y Cardiología	3	1	2		22	28	7.0
Nutrición y Dietética	1	2	2		19	24	6.0
Historia y Filosofía de la Ciencia	4	5	2	1	9	21	5.2
Lingüística	5	3	3		8	19	4.7
Biología del desarrollo	1	7	1	2	5	16	4.0
Educación investigación educativa	1	1	1		10	13	4.0
Inmunología; Enfermedades infecciosas	1	1	1		12	15	3.7
Psicología	1	1	3		10	15	3.7
Oncología	1	1	1	1	9	13	3.2
Salud Pública, Ambiental y Ocupacional	1	1	1		9	12	3.1
Física	3	2	2		5	12	2.1
Psiquiatría	1	1	1		7	10	2.1
Oftalmología	1	1	3		5	10	2.5
Investigación Medicina Experimental	1	1	1		11	14	2.2
Dermatología	1	1	1		6	9	2.2
Biotecnología microbiología aplicada	1	2	1		7	11	1.5

Medicina	1	1	0		3	2	1.2
Toxicología	1	0	1		2	1	1.0
Reumatología	1	0	1		1	0	0.7
Total	47	64	53	6	226	396	100

Al analizar el número de citas que atrajo cada categoría, se encontró que la Genética y la Herencia fue lo que obtuvo el mayor número de ellas, o sea 5.83 citas por artículo, seguido de Neurociencias y Neurología (5.32 citas por artículo), Bioquímica, Genética y Biología Molecular (4.69 citas por artículo), Biotecnología y Microbiología Aplicada (3.33 citas por artículo), Odontología, Cirugía Oral (3.23 citas por artículo) y Nutrición y Dietética (3.17 citas por artículo). En el caso de la categoría Bioquímica y Biología Molecular, esta tuvo el mayor número de publicaciones pero no de citas, por lo que la cita promedio por artículo resultó (4.69) menor, a diferencia de Genética y Herencia que le superaron (véase cuadro 24).

Cuadro 24. Número total de artículos por citas.

Área Temática	TA	TC	CPPA
Genética y Herencia	29	169	5.83
Neurociencias y Neurología	31	165	5.32
Bioquímica y Biología Molecular	35	164	4.69
Biotecnología y microbiología aplicada	6	20	3.33
Odontología, Cirugía Oral	31	100	3.23
Nutrición y Dietética	24	76	3.17
Historia y Filosofía de la Ciencia	21	66	3.14
Física	10	27	2.70
Biología del desarrollo	16	42	2.63
Inmunología; Enfermedades infecciosas	15	39	2.60
Psicología	15	39	2.60

Obstetricia y Ginecología	28	71	2.54
Lingüística	19	44	2.32
Psiquiatría	10	23	.30
Educación e investigación educativa	16	35	2.19
Sistema Cardiovascular y Cardiología	28	56	2.00
Investigación y Medicina Experimental	9	17	1.89
Medicina	5	8	1.60
Oncología	13	17	1.31
Dermatología	9	9	1.00
Salud Pública, Ambiental y Ocupacional	12	12	1.00
Oftalmología	6	8	0.80
Reumatología	3	2	0.67
Toxicología	4	1	0.25
Total	396	1210	3.03
TA= Total de artículos; TC= Total de citas; CPPA= Citas promedio por artículo.			

Sin embargo aunque los artículos se encuentran clasificados dentro de un área temática, esto no se dice mucho. Se ha mencionado anteriormente que el SD es una patología genética que conlleva a tener otros problemas relacionados con la salud. A continuación se presenta la enfermedad que se encuentra en la mayoría de artículos, junto con la de adscripción y de colaboración, así como el grupo de edad en el cual se investigó. (véase cuadro 25). Como el SD no es una enfermedad, si no, más bien una condición genética existen varias investigaciones relacionadas a esta área donde se analizan los genes y los mecanismos que regulan la transmisión de los caracteres hereditarios (35% del total de la producción de México).

Cuadro 25. Enfermedades relacionadas con el SD

No.	Enfermedad relacionada con SD	Institución que investiga	Instituciones de colaboración
1	Alzheimer	Universidad Nacional Autónoma de México	Universidad de California, Irvine
		Instituto Mexicano del Seguro Social	Universidad Nacional Autónoma de México
		Universidad de Guadalajara	Universitat Autònoma de Barcelona
4	Cáncer	Hospital General de México	Instituto Nacional de Pediatría
5		Hospital Infantil de México Federico Gómez	Instituto Mexicano del Seguro Social
6	Leucemia	Instituto Mexicano del Seguro Social	Instituto Nacional de Pediatría
		Hospital General de México	Universidad Nacional Autónoma de México
		Hospital Infantil de México Federico Gómez	University Of California System
7		Instituto Nacional de Pediatría	
8	Enfermedad del corazón; cardiopatía congénita	Instituto Nacional De Cardiología Ignacio Chávez	Instituto Nacional de Pediatría
9		Instituto Mexicano del Seguro Social	Hospital Infantil de México Federico Gómez
10	Desnutrición	Instituto Nacional de la Nutrición Salvador Zubirán	UNAM; Instituto Nacional de Pediatría
6	Trastornos del sueño: Narcolepsia; Apnea obstructiva del sueño; Apnea obstructiva del sueño	Universidad Nacional Autónoma de México	ISSSTE
		Hospital 2 de Octubre	UNAM; Instituto Nacional de Pediatría
		Hospital 2 de Octubre	UNAM

7	Trastornos alimenticios: obesidad	Secretaria de Salud	Instituto Nacional de la Nutrición Salvador Zubirán
8	Alergias	Instituto Mexicano del Seguro Social	
9	Gastroenterología: Reflujo gastroesofágico; Síndrome de intestino corto; Enfermedades del hígado Dolor abdominal agudo o crónico; Estreñimiento crónico; Insuficiencia pancreática.	Instituto Mexicano del Seguro Social	Instituto Nacional de Pediatría
10	Odontología. Odontopediatra: Anomalías de la estructura osea; Traumatismos dentales; Hipoplasias irreversibles	Instituto Nacional de Pediatría	Universidad Nacional Autónoma de México
		Instituto Mexicano del Seguro Social	

Del total de artículos recuperados se encontró que 291 de ellos estuvieron dirigidos a los siguientes grupos de edades (véase cuadro 26), y no obstante pareciera que existe un número de publicaciones similares entre ellas, son diversas las enfermedades que se tratan dentro de cada grupo de edad.

Cuadro 26. Grupo de edades

Grupo de edades	No. Publicaciones	Enfermedad más común estudiada
0-3 años	49	Enfermedad del corazón; cardiopatía congénita Gastroenterología: Reflujo
4-6 años	41	Leucemia Enfermedad del corazón; cardiopatía congénita Gastroenterología: Reflujo
7-10 años	35	Alergias Odontopediatra: Anomalías de la estructura osea; Traumatismos dentales; Hipoplasias irreversibles
11-15 años	38	Odontopediatra: Anomalías de la estructura osea; Traumatismos dentales; Hipoplasias irreversibles Dolor abdominal agudo o crónico; Estreñimiento crónico; Insuficiencia pancreática. Odontología
16-20 años	41	Leucemia Enfermedad del corazón; cardiopatía congénita

21-30 años	36	Trastornos alimenticios: obesidad
31-40 años	20	Trastornos del sueño: Narcolepsia; Apnea obstructiva del sueño; Apnea obstructiva del sueño
41-60 años	22	Gastroenterología: Síndrome de intestino corto; Enfermedades del hígado Cáncer Leucemia Alzheimer Insuficiencia pancreática.
61- a más	9	Alzheimer Leucemia Alergias Odontopediatra: Anomalías de la estructura osea; Traumatismos dentales; Hipoplasias irreversibles
Total	291	

En cuanto a la observación del género, se encontró que la mayoría de los estudios corresponden a personas de sexo femenino (véase figura 29).

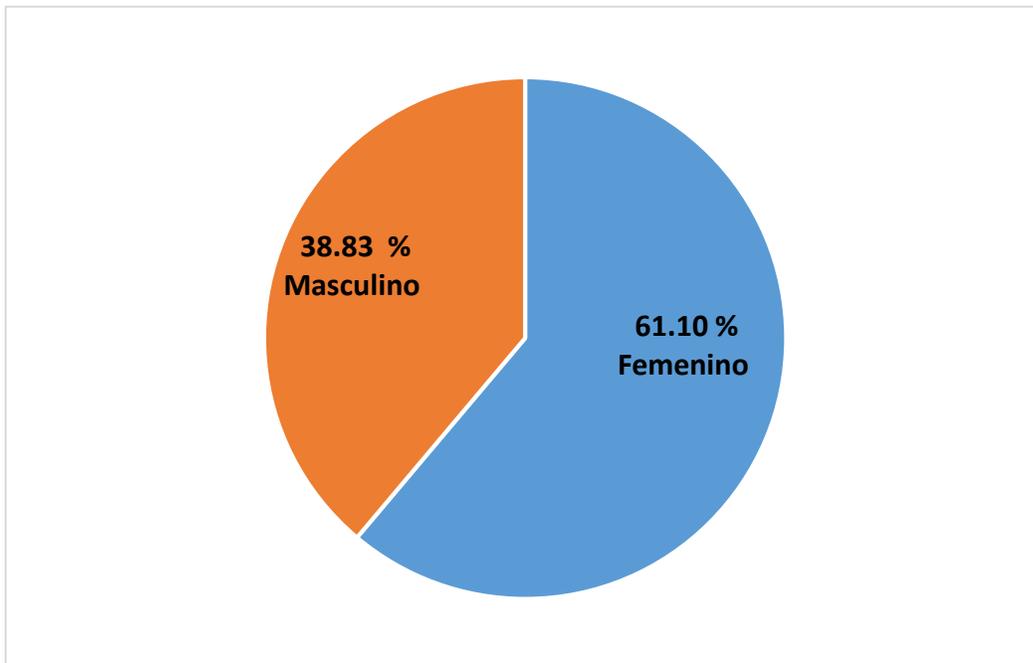


Figura 14. Sexo de las personas investigadas con SD.

4.3 La investigación del Síndrome de Down en las principales Instituciones de México

Dentro del análisis de la participación institucional en la investigación en SD en México se encontró que 15 de ellas fueron las más publicaron siete o más artículos en el periodo estudiado (véase cuadro 27). Estas 15 instituciones representan el 74.68% de participación (351 documentos) de la producción total de México con un promedio de 21.9 documentos por institución. Sólo cuatro instituciones tuvieron una mayor actividad: Instituto Mexicano del Seguro Social (86 artículos), Instituto Nacional de Pediatría (68 artículos), Hospital Infantil de México Federico Gómez (51 documentos) y el Hospital General Dr. Manuel Gea González (32 documentos). Además de las mencionadas, otras instituciones importantes fueron la Universidad de Guadalajara, Universidad Nacional Autónoma de México, Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico Nacional, Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez y la Universidad de Autónoma de Nuevo León, entre otras.

Cuadro 27. Principales instituciones en México dedicadas a la investigación sobre el SD

No	Institución	TA	TC	CPPA	%
1	Instituto Mexicano del Seguro Social	86	198	2.3	18.3
2	Instituto Nacional de Pediatría	68	124	1.82	14.47
3	Hospital Infantil de México Federico Gómez	51	97	1.9	10.85
4	Hospital General Dr. Manuel Gea González	32	68	2.13	7.81
5	Universidad de Guadalajara	22	33	1.5	4.68
6	Universidad Nacional Autónoma de México	15	28	1.87	3.19
7	Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico Nacional	13	15	1.15	3.77
8	Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez	12	18	1.5	2.55
9	Universidad Autónoma de Nuevo León	9	13	1.44	1.91
10	University of California System	8	9	1.13	1.70
11	Hospital de Pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI	7	21	3	1.49

12	Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado	7	19	2.71	1.49
13	Instituto Nacional de la Nutrición Salvador Zubiran	7	12	1.71	1.49
14	Instituto Politécnico Nacional México	7	16	2.28	1.49
15	Instituto Nacional de Perinatología	7	11	1.57	1.49
total		351	682	28.01	100
TA= Total de artículos; TC= Total de citas; CPPA= Citas promedio por artículo.					

En cuanto al número de citas promedio por publicación para estas 15 instituciones fue de 1.75. Siete instituciones tuvieron más CPPA que este promedio: Hospital Pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI, Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado, Instituto Mexicano del Seguro Social, Instituto Politécnico Nacional México, Hospital General Dr. Manuel Gea González, Instituto Nacional de Pediatría y, por último, el Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán.

4.4 Revistas mexicanas fuente

En cuanto a las publicaciones fuente fueron un total 112 de las cuales 81 (72.3%) fueron extranjeras y 31 (27.6%) fueron publicaciones mexicanas. Las 20 revistas que publican investigaciones mexicanas sobre el Síndrome de Down se muestran en el (véase cuadro 24). Estas 20 revistas representan el 47.41% (183 documentos) de la producción total de México del periodo 2000-2015. La revista preferida por los autores mexicanos para publicar investigaciones sobre el síndrome de Down es Ginecología y Obstetricia de México, en la que se publicaron 18 artículos, seguida de Acta Pediátrica de México (17 artículos), Boletín Médico del Hospital Infantil de México (15 artículos), Archivos de Cardiología de México (15 artículos), Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social (13 artículos) y Gaceta Medica de México (12 artículos). Entre las revistas extranjeras se encuentra: Genetic Counseling (9 artículos), British Journal of Cancer (7 artículos), Genetics and Molecular Research (6 artículos), Cancer Genetics and Cytogenetics (5 artículos) y American Journal of Medical Genetics (4 artículos).

Cuadro 28. Revistas fuente

No.	Revista	TA
1	Ginecología y Obstetricia de México	18
2	Acta Pediátrica de México	17
3	Boletín Médico del Hospital Infantil de México	17
4	Archivos de Cardiología de México	15
5	Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social	13
6	Gaceta Medica de México	12
7	Revista de Investigación Clínica	10
8	Genetic Counseling	9
9	Dermatología Revista Mexicana	8
10	Revista Mexicana de Pediatría	8
11	British Journal of Cancer	7
12	Nutrición Hospitalaria	7
13	Cirugía y Cirujanos	6
14	Genetics and Molecular Research	6
15	Anales de Pediatría	6
16	Cancer Genetics and Cytogenetics	5
17	Revista Española de Enfermedades Digestivas	5
18	Revista Alergia México	5
19	Salud Pública de México	5
20	American Journal of Medical Genetics	4
Total		183

Por otro lado SCImago Journal Rank (SJR) indicador, medida de influencia científica de las revistas que explica tanto el número de citas recibidas por una revista como la importancia o prestigio de los títulos de donde provienen estas citas, mide la influencia científica del artículo promedio en una revista y expresa es central en la discusión científica global es un artículo promedio de la revista y se puede obtener el Factor de Impacto -indicador de calidad más conocido y el más valorado por los organismos de evaluación de la actividad investigadora. Mide el factor de impacto de la revista en función de las citas recibidas por los artículos publicados y recogidos de las revistas destacadas, siendo este dato determinante para reafirmar su presencia a nivel nacional e internacional- así como el índice h -es un sistema propuesto por Jorge Hirsch, de la Universidad de California, para la medición de la calidad profesional. Representa un indicador para evaluar la producción científica de un investigador. Permite hacer el

balance entre el número de publicaciones y las citas que recibe-. Este indicador también se aplica a países y revistas, ya que al publicar en una revista arbitrada tiene mérito científico pero más lo tiene, si la revista se encuentra dentro de un índice internacional. Las revistas que se presentan en el cuadro siguiente (véase cuadro 29) son editadas principalmente en México y han sido clasificadas en los cuartiles 3 y 4, es decir, un grupo determinado se dividen en cuatro partes iguales y cada parte es un cuartil. Las revistas con el factor de impacto más alto, se sitúan en algún campo científico en el primer cuartil. De acuerdo con lo anterior el conjunto de revistas mexicanas se han clasificado dentro de los cuartiles 3 y 4 debajo del factor de impacto que han alcanzado, a diferencia de las revistas extranjeras, editadas en Estados Unidos, Reino Unido y España, las cuales se encuentran entre el Q1 y el Q2; porque tienen un mayor factor de impacto y reconocimiento a nivel internacional.

Cuadro 29. Revistas con mayor presencia

No.	Revista	Tema y categoría	País	TA	SJR (2016)	Cuartil	Índice h
1	Ginecología y Obstetricia de México	Medicine Obstetrics and Gynecology	México	18	0.174	Q3	13
2	Acta Pediátrica de México	Medicine Pediatrics, Perinatology and Child Health	México	17	0.112	Q4	2
3	Boletín Médico del Hospital Infantil de México	Medicine Pediatrics, Perinatology and Child Health	México	17	0.126	Q4	7
4	Archivos de Cardiología de México	Medicine Cardiology and Cardiovascular Medicine	México	15	0.195	Q4	14
5	Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social	Medicine Medicine (miscellaneous)	México	13	0.13	Q3	10
6	Gaceta Médica de México	Medicine Medicine (miscellaneous)	México	12	0.196	Q3	16
7	Revista de Investigación Clínica	Medicine Medicine (miscellaneous)	México	10	0.226	Q2	22
8	Genetic Counseling	Medicine Genetics (clinical)	Suiza	9	0.18	Q4	26

9	Dermatología Revista Mexicana	Medicine Dermatology	México	8	0.119	Q4	7
10	Revista Mexicana de Pediatría	Medicine Pediatrics, Perinatology and Child Health	México	8	0.105	Q4	2
11	British Journal of Cancer	Biochemistry, Genetics and Molecular Biology Cancer Research	Reino Unido	7	2.924	Q1	197
12	Nutrición Hospitalaria	Medicine (miscellaneous) Nursing Nutrition and Dietetics	España	7	0.381	Q2	37
13	Cirugía y Cirujanos	Medicine Surgery	México	6	0.164	Q4	12
14	Genetics and Molecular Research	Biochemistry, Genetics and Molecular Biology Genetics Molecular Biology	Brasil	6	0.372	Q4	38
15	Anales de Pediatría	Medicine Pediatrics, Perinatology and Child Health	España	6	0.225	Q3	28
16	Cancer Genetics and Cytogenetics	Biochemistry, Genetics and Molecular Biology Cancer Research Genetics Molecular Biology	Estados Unidos	5	0.884	Q3	66
17	Revista Española de Enfermedades Digestivas	Medicine Gastroenterology	España	5	0.391	Q3	32
18	Revista Alergia México	Medicine Immunology and Allergy	México	5	0.191	Q4	11
19	Salud Pública de México	Medicine Public Health, Environmental and Occupational Health	México	5	0.828	Q2	44
20	American Journal of Medical Genetics	Medicine Genetics (clinical)	Estados Unidos	4	1.12	Q2	116
TA= Total de artículos; Scimago Journal & Country Rank, 2016.							

Por otra parte, las disciplinas de estas revistas se encontró que los artículos aquí publicados están orientados al área de la medicina, y que de acuerdo con Scimago Journal & Country Rank cubren principalmente temas de la medicina tales como:

Cardiología y Medicina Cardiovascular, Genética (clínica), Dermatología, Pediatría, Perinatología y Salud Infantil; Bioquímica; Genética y Biología Molecular, Cáncer, Oncología, Enfermería, Nutrición y Dietética.

Si bien las publicaciones mexicanas tienen prestigio nacional hay que destacar que la investigación sobre SD ya aparece en revistas de prestigio internacional, por ejemplo: British Journal of Cancer del área de Biochemistry, Genetics and Molecular Biology y Cancer Research del Reino Unido con un total de 7 publicaciones, su factor de impacto de 2.924 y Q1, con el índice h más alto, o sea 197. También se identificaron publicaciones en España y Reino Unido. Las dos primeras están dentro del Scimago Journal & Country Rank (SJR), la Revista Síndrome de Down es clasificada en Ciencias de la salud en la base de datos de Fundación Dialnet (véase cuadro 30).

Cuadro 30. Revistas especializadas en SD.

Revista	País	Institution	TA.	SJR (2016)	*Cuartil	Índice h
Down's Syndrome, Research and Practice: the journal of the Sarah Duffen Centre	Reino Unido	Universidad de Portsmouth	1	0.397	Q2	22
Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down	España	Fundación Catalana Síndrome de Down	1	1.11	Q4	4
Revista Síndrome de Down	España	Fundación Síndrome de Down de Cantabria	1	0	0	0

4.5 Idioma

Al analizar el idioma en que se publican los trabajos sobre SD, se encontró que estos se publicaron en 6 idiomas en donde el inglés ocupó el primer lugar ya que representa el 54 %, segundo lugar el español que representa el 40% de las publicaciones. El resto de trabajos en otros idiomas no fue representativo para este estudio (véase figura 15)

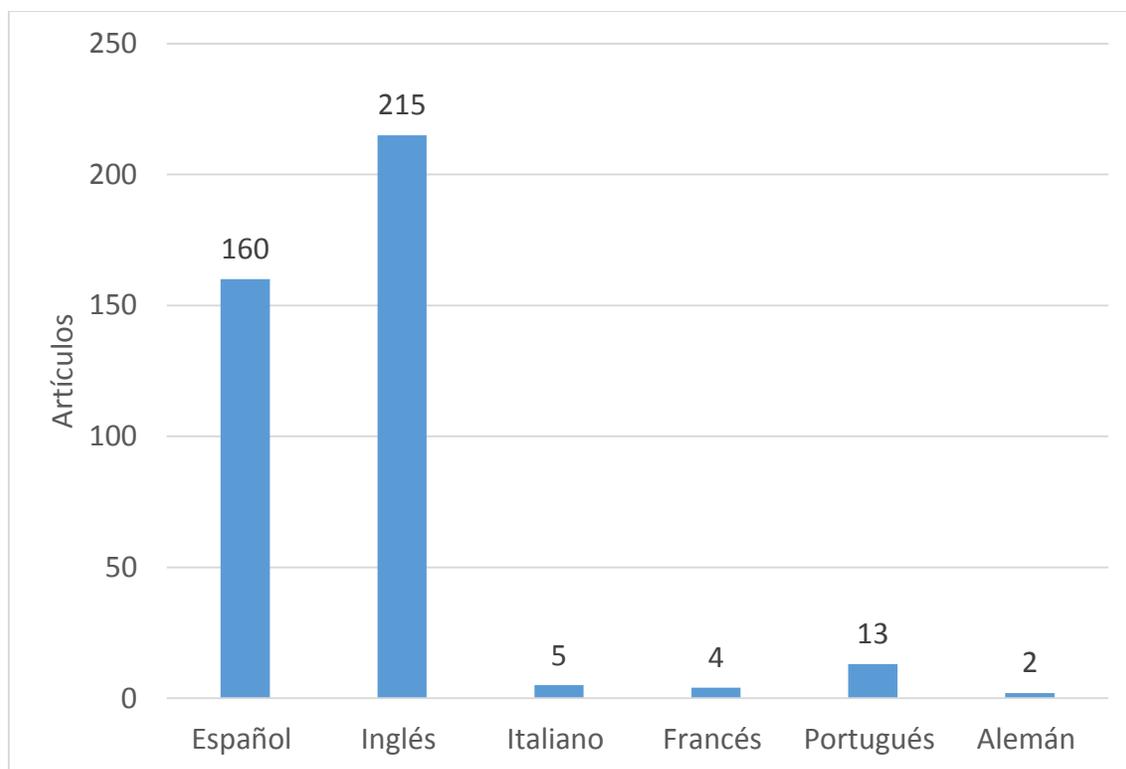


Figura 15. Principales idiomas de la publicación

Ahora bien, en el caso de los trabajos publicados en español, su alta representación se debe a que las publicaciones recuperadas de Google Scholar proceden de bases de datos de instituciones de América Latina y España que se encuentran en acceso libre.

4.6 Instituciones de adscripción

Cada autor que investiga está respaldado por alguna institución de salud. De esta manera, a continuación se desglosan las principales instituciones de acuerdo con la producción de los autores adscritos a ella (véase cuadro 31).

Cuadro 31. Instituciones de adscripción de los autores en México.

No.	Institución	Total de Autores
1	Universidad Nacional Autónoma de México	89
2	Instituto Mexicano del Seguro Social	72
3	Instituto Nacional de Pediatría	66
4	Hospital Infantil de México Federico Gómez	42
5	Hospital General Dr. Manuel Gea González,	36
6	Universidad de Guadalajara	30
7	Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico Nacional	28
8	Instituto Nacional De Cardiología Ignacio Chávez	26
9	Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán	18
10	Universidad Autónoma de Nuevo León	12
11	Hospital de Pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI	10
12	Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado	10
13	Hospital General de México	6
Total		465

El listado de las instituciones mencionadas, contiene a las más importantes a nivel nacional; todas ellas promueven desde sus especialidades la investigación y su atención médica a las personas SD. Sin embargo se da mención al Instituto Nacional de Pediatría, que es una institución de asistencia pública perteneciente a la Secretaría de Salud y es la única institución que cuenta con una Clínica de Atención Integral al niño con Síndrome de Down (véase cuadro 31). Igualmente se presenta el número de los autores mexicanos adscritos en instituciones en el extranjero, siendo EU el país con mayor número de autores (véase cuadro 32).

Cuadro 32. Instituciones de adscripción de los autores en el extranjero

No.	Institución	Países	Total de Autores
1	University of California System	Estados Unidos	6
2	University of Bergen	Noruega	5
3	Universidad Autónoma de Barcelona	España	5
4	Istituto Clinico di Pediatria Preventiva e Neonatologia	Italia	4
5	Alberta Children's Hospital	Canadá	3
6	Murdoch Children's Research Institute	Australia	3
7	The National Board of Health and Welfare Uppsala University	Suecia	3
8	Department of Health & Human Services	Estados Unidos	2
9	National Congenital Anomaly and Rare Disease Registration Service, Public Health England, Wellington House, London	Reino Unido	2
10	National Institute for Health and Welfare	Finlandia	1
Total			30

4.7 Autores mexicanos más productivos sobre el síndrome de Down

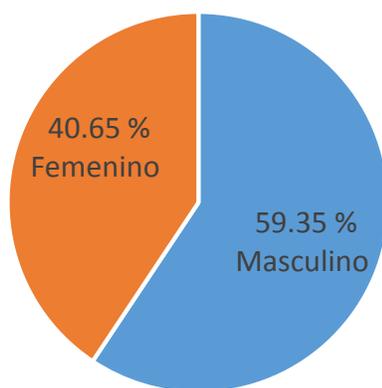


Figura 16. Autores por sexo

La población total fue de 164 autores por parte de las bases de datos internacionales, y para Google Scholar fue de 394 autores. De la cual la producción científica del síndrome de Down en México es liderada por hombres. Hay 15 autores que han publicado 4 o más artículos sobre el síndrome de Down durante 2000-2015. El perfil de publicación de estos

15 autores junto con su resultado de investigación, citas y valor del índice h se muestran en el cuadro 27, entre estos autores principales, 6 están afiliados al Instituto Mexicano del Seguro Social; 3 al Instituto Nacional de Pediatría; 2 a la Universidad Nacional Autónoma de México y 1 al Hospital Infantil México Dr Federico Gómez; Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubiran y Universidad de Guadalajara.

Estos 15 autores han contribuido con un total de 83 documentos con un promedio de 5.53 documentos por autor y representa el 29,63% de la producción total de publicaciones de México de los años de 2000-2015. Seis autores han publicado una cantidad de trabajos superior a la media de este grupo (7.83). Estos autores son Salamanca Gómez, F del Instituto Mexicano del Seguro Social (16 documentos), Mejía Arangure, J M (9 documentos), Fajardo Gutiérrez, A y Flores Lujano, (6 documentos cada uno). Estos 15 autores principales, se reveló que estos 15 autores recibieron un total de 667 citas.

Cuadro 33. Autores mexicanos de artículos sobre el SD

No	Autor	Institución de afiliación	TA	TC	TCPA	Índice h
1	Salamanca Gómez, F	Instituto Mexicano del Seguro Social	16	128	8	8
2	Mejía Arangure, J M	Instituto Mexicano del Seguro Social	9	13	1.44	2
3	Fajardo Gutiérrez, A	Instituto Mexicano del Seguro Social	6	65	10.83	11
4	Flores Lujano, J	Instituto Mexicano del Seguro Social	6	46	7.67	6
5	Gorodezky, C	Universidad Nacional Autónoma de México	5	54	10.8	22
6	Martínez-Avalos A	Instituto Nacional de Pediatría	5	58	11.6	8
7	Bernaldez Ríos, R	Instituto Mexicano del Seguro Social	4	35	8.75	8
8	Bolea-Murga V	Hospital General de México	4	30	7.5	3
9	Del Castillo Victoria	Instituto Nacional de Pediatría	4	5	1.25	4
10	Frías, S	Instituto Nacional de Pediatría	4	9	2.25	5
11	Guevara Yáñez, R	Instituto Mexicano del Seguro Social	4	4	1	2

12	Gutiérrez Angulo, M	Universidad de Guadalajara	4	36	9	6
13	Medina Sansón A	Hospital Infantil de México Dr Federico Gómez	4	38	9.5	9
14	Molina Álvarez, B	Universidad Nacional Autónoma de México	4	3	0.75	2
15	Mutchinick O	Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán	4	143	35.75	15
Total				83		667

4.8 Las publicaciones con mayor número de citas

Las citas recibidas por las publicaciones mexicanas sobre el síndrome de Down durante 2000 a 2015 (véase cuadro 34 y 35). Fueron 1210 citas; 156 documentos (38.52%) no recibieron cita alguna. De los documentos que recibieron citas los de acceso libre tuvieron 86, 74 y 46 citas. Por el contrario en las bases de datos los artículos con un mayor número de citas obtuvieron 58, 46, 44 y 43 citas respectivamente.

Los primeros 44 artículos altamente citados, que se han citado más de 10 veces, se muestran en ambos cuadros. De estos, tuvieron dos o más autores. Estos 44 artículos fueron publicados en 17 diferentes revistas nacionales e internacionales. De estos 45 artículos, se publicó un artículo en 2015, 2005, 2006, 2010 y 2 documentos cada uno en 2000, 2001, 2002, 2004 y 2007. Los 45 artículos altamente citados recibieron un total de 1163 citas (96.1% de 1210) con un promedio de 31.38 citas por artículo. El documento más citado (86 citas) es "Dermatofitosis en México" por Arenas Roberto que apareció en la Revista Iberoamericana de Micología en 2002, en idioma español. Por el contrario, el documento más citado en idioma inglés "Heart malformations in children with Down syndrome" por Rubens Figueroa J; Pozzo Magaña B; Pablos Hach JL.; Calderón Jiménez C. y Castrejón Urbina R fue publicado en la Revista Española de Cardiología en 2004 y recibió 58 citas.

Cuadro 34. Principales títulos en Google Scholar

No.	Título	Revista fuente	Institución de adscripción	Citas
1	Dermatofitosis en México	Revista Iberoamericana de Micología	Hospital General	86
2	El desarrollo del potencial de aprendizaje Entrevista a Reuven Feuerstein	Revista Electrónica de Investigación Educativa	Universidad Autónoma de Baja California, Instituto de Investigación y Desarrollo Educativo	74
3	Prevalencia de malformaciones cardíacas congénitas en 44,985 nacimientos en México	Archivos de Cardiología de México	Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez	46
4	Enfermedad de Alzheimer	Revista de Posgrado de la Vía Cátedra de Medicina	Instituto Mexicano del Seguro Social	34
5	Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general. Revisión de cuatro años	Acta Pediátrica Mexicana	Instituto Nacional de Pediatría	32
6	Frecuencia de malformaciones congénitas en el área de neonatología del Hospital General de México	Revista Mexicana de Pediatría	Hospital General de México	31
7	Frecuencia y factores de riesgo asociados a desnutrición de niños con cardiopatía congénita	Salud Pública de México	Instituto Mexicano del Seguro Social.	30
8	Hallazgos perinatales de embarazos en edad materna avanzada	Ginecología y Obstétrica	Instituto Mexicano del Seguro Social.	28
9	Las representaciones sociales: Los docentes de educación básica frente a la inclusión escolar	Perfiles Educativos	Universidad Nacional Autónoma de México	27

10	Mediciones antropométricas en el neonato: Síndrome Down	Boletín Médico del Hospital Infantil de México	Hospital Infantil de México Federico Gómez	26
11	Una escuela de todas (las personas) para todas (las personas)	REICE. Revista Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación	Universidad Iberoamericana	23
12	Las familias ante la discapacidad	Revista Electrónica de Psicología Iztacala	Universidad Nacional Autónoma de México	21
13	Nuevas hipótesis embriológicas, genética y epidemiología de la gastrosquisis.	Salud Pública de México	Instituto Nacional de Pediatría	19
14	Incidencia de las cardiopatías congénitas y los factores asociados a la letalidad en niños nacidos en dos hospitales del Estado de México	Gaceta Médica de México	Academia Nacional de Medicina de México, AC	16
15	Manifestaciones estomatológicas de los trastornos sistémicos más frecuentes en el Instituto Nacional de Pediatría. Revisión de la literatura y estadísticas del instituto	Acta Pediátrica de México	Instituto Nacional de Pediatría	16
16	Tratamiento del estrabismo con toxina botulínica en SD	Revista Mexicana de Pediatría	Instituto Nacional de Pediatría	16
17	Programas de educación sexual para personas con discapacidad mental	Educación XX1	Universidad Nacional de Educación a Distancia	15
18	Métodos de estratificación de riesgo en la cirugía de cardiopatías congénitas	Archivos de Cardiología de México	Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez	13
19	Experiencia en la aplicación de la "Guía de salud para personas con síndrome de Down" de la Academia Americana de Pediatría de 2001 en pacientes del Hospital Universitario	Boletín médico del Hospital Infantil de México	Hospital Infantil de México Dr. Federico Gómez	13
Total				566

Cuadro 35. Principales títulos en bases de datos Cochrane; PubMed, Scopus y Web of Science.

No.	Título del artículo	Revista fuente	institución	citas
1	Heart malformations in children with Down syndrome	Revista Española de Cardiología	Instituto Nacional de Pediatría	58
2	NOVP chemotherapy for Hodgkin's disease transiently induces sperm aneuploidies associated with the major clinical aneuploidy syndromes involving chromosomes X, Y, 18, and 21	Cancer Research	Instituto Nacional de Pediatría Secretaria de Salud, Universidad Nacional Autónoma de México,	46
3	GVS-111 prevents oxidative damage and apoptosis in normal and Down's syndrome human cortical neurons	International Journal of Developmental Neuroscience	Cinvestav	44
4	Epidemiology of early-onset dementia: A review of the literature	Clinical Practice and Epidemiology in Mental Health	Hospital General Dr. Manuel Gea González	43
5	Crystal structure of human cystatin C stabilized against amyloid formation	FEBS Journal	Universidad Nacional Autónoma de México	41
6	Redox processes in neurodegenerative disease involving reactive oxygen species	Current Neuropharmacology	Centro de Graduados e Investigación del Instituto Tecnológico de Tijuana	28
7	Oral hygiene, gingivitis, and periodontitis in persons with Down syndrome	Special care in dentistry	Universidad Nacional Autónoma de México	28
8	Breastfeeding and early infection in the aetiology of childhood leukaemia in down syndrome	British Journal of Cancer	Instituto Nacional de Pediatría	26
9	Magnetic fields and acute leukemia in children with Down syndrome	Epidemiology	Instituto Mexicano del Seguro Social	26
10	Use of the International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN)	Blood	Universidad de Guadalajara	24
11	Environment factors contributing to the development of childhood leukemia in children with Down's syndrome	Leukemia	Hospital Infantil de México Dr. Federico Gómez	24
12	Dermatophyte onychomycosis in children under 2.years of age: Experience of 16 cases	Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology	Hospital General de México, México	23
13	Absence of beta-amyloid in cortical cataracts of donors with and without Alzheimer's disease	Experimental Eye Research	Hospital Infantil de México Dr. Federico Gómez	22
14	Immunodominant epitope and properties of pyroglutamate-modified A β -specific antibodies produced in rabbits	Journal of Neuroimmunology	Universidad Nacional Autónoma de México	20
15	How valid are the rates of down syndrome internationally? Findings from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research	American Journal of Medical Genetics, Part A	Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubiran	17

16	Paternal gonadal mosaicism detected in a couple with recurrent abortions undergoing PGD: FISH analysis of sperm nuclei proves valuable	Reproductive BioMedicine Online	Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubiran	17
17	A t(1;22)(p13;q13) in four children with acute megakaryoblastic leukemia (M7), two with Down syndrome	Cancer Genetics and Cytogenetics	Hospital General de México	16
18	Pandemic (H1N1) 2009 Virus and Down syndrome patients	Emerging Infectious Diseases	Universidad Nacional Autónoma de México	15
19	Evaluation of surgical and non-surgical periodontal therapies, and immunological status, of Young Down's syndrome patients	Journal of Periodontology	Universidad Autónoma de Nuevo León	14
20	Allergy and acute leukaemia in children with Down syndrome: A population study. Report from the Mexican inter-institutional group for the identification of the causes of childhood leukaemia	British Journal of Cancer	Instituto Mexicano del Seguro Social	13
21	Prevalence of congenital heart disease and pulmonary hypertension in down's syndrome: An echocardiographic study	Journal of Cardiovascular Ultrasound	Instituto Mexicano del Seguro Social	12
22	Detection of mosaicism in lymphocytes of parents of free trisomy 21 offspring	Mutation Research - Genetic Toxicology and Environmental Mutagenesis	Instituto Nacional de Pediatría	12
23	Cellular and network mechanisms underlying memory impairment induced by amyloid β protein	Protein and Peptide Letters	Universidad Nacional Autónoma de México	10
24	Genetic amniocentesis in high-risk populations. Experience in 3.081 cases	Ginecología y Obstetricia de México	Instituto Mexicano del Seguro Social	9
25	Narcolepsy-like symptoms in a patient with down syndrome and without obstructive sleep apnea	Sleep	Universidad Nacional Autónoma de México	9

4.9 Colaboración internacional

Los autores mexicanos han colaborado con autores de otros países en 38 documentos que representan el 9,38% del total de artículos sobre el síndrome de Down. Las colaboraciones internacionales máximas han sido en el año 2011 (7 artículos colaborativos internacionales), seguidos por 6 artículos colaborativos en 2010 y 5 en 2012. Por lo tanto, casi la mitad de los artículos colaborativos internacionales aparecieron en los últimos tres años. Salamanca Gómez, F y Mutchinick O tiene el mayor número de documentos colaborativos internacionales (6 artículos cada uno), seguido por Fajardo

Gutiérrez, A (3 artículos) y Gorodezky, C., Martínez-Avalos A (2 artículos cada uno). En la investigación del síndrome de Down, México ha colaborado con 18 países diferentes (véase cuadro 36). Los documentos colaborativos internacionales son con Estados Unidos (36 documentos) y España (32 documentos). Las principales instituciones internacionales que colaboran con México son: el Centre of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, CARIS - Welsh Congenital Anomaly Register, Alberta Children's Hospital, Western Australian Birth Defects Registry, University of Groningen, University Medical Center Groningen y Moscow Regions Research Institute of Obstetrics and Gynecology (2 documentos).

Cuadro 36. Principales países que colaboran con México en la investigación del SD

No.	País	Publicaciones	Porcentaje
1	Estados Unidos	36	33.33
2	España	32	29.63
3	Canadá	9	8.33
4	Chile	3	2.78
5	Francia	3	2.78
6	Alemania	3	2.78
7	Italia	3	2.78
8	Suecia	3	2.78
9	Australia	3	2.78
10	Brasil	2	1.85
11	Republica Checa	2	1.85
12	Finlandia	2	1.85
13	Israel	2	1.85
14	Japón	1	0.93
15	Noruega	1	0.93
16	Reino Unido	1	0.93
17	Argentina	1	0.93
18	Países Bajos	1	0.93
	Total	108	

Capítulo 5 Discusión

En México no existe un registro público preciso sobre el total de personas con síndrome de Down, sin embargo, existen instituciones como la Secretaría de Salud que estima una prevalencia de 1 en 650 recién nacidos vivos, y durante 2017, en México nacieron 401 niñas y 339 niños (Secretaría de Salud, 2017); a su vez el Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición “Salvador Zubirán” refiere que es necesario contar con un Registro Nacional de Malformaciones Congénitas (RNMC) que permitiría la elaboración de programas de atención médica inmediata y tratamiento quirúrgico oportuno de las mismas; y por ello mantiene un registro único del paciente con esta condición (Academia Mexicana de Ciencias, 2015).

También el Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas (RYVEMCE), se preocupa por tener un registro de los nacidos en el país (3.73 por 10,000 nacidos), (Annual report 2010-International, 2013); el Instituto Nacional de Pediatría registra 700 niños de su población que acuden a la Clínica de Atención Integral para Niños con Síndrome de Down (IPN, 2017). La presidenta de Mosaico Down, señaló en la presentación de la campaña Lápiz, Papel o Tijera que existen más de 150 mil personas con Síndrome de Down (La Jornada, 2017).

El INEGI (2010) tiene cifras de 5, 739,000 personas con discapacidad, de las cuales 392,449.72 (8.5 %) pertenecen a la categoría de discapacidad mental, que de acuerdo con la clasificación de discapacidades en México, se ubica al Síndrome de Down. No obstante 207,213.45 personas tienen la discapacidad de nacimiento (52.8 %). Cabe señalar que existe una confusión ya que podemos localizar el SD en ambas clasificaciones.

Esto sugiere que ninguna institución pública o privada estima el total de la población con SD, mucho menos pensar en un número total por edades, no existen cantidades que se aproximen a la realidad.

Dando respuesta a la pregunta ¿Cómo saber el número total de personas SD en el país?, es tarea de las autoridades de la salud y de los propios gobiernos contabilizar y conocer a su población con este tipo de características, ayudados por el Instituto Nacional de Estadística y Geografía. Aunque cada institución por su parte se ha preocupado por el

bien estar de las personas con SD, falta esforzarse más y crear políticas públicas en todos los ámbitos.

Los resultados de este estudio sugieren que la mayoría de las instituciones de salud apenas realizan investigación relacionada con la población con SD, es decir, continúan basándose más en el modelo de prevención de enfermedades -medidas necesarias para evitar el desarrollo o progreso de enfermedades- que en el de promoción de la salud, donde la OMS (2016) nos dice que implican “una amplia gama de intervenciones sociales y ambientales destinadas a beneficiar y proteger la salud y la calidad de vida individuales mediante la prevención y solución de las causas primordiales de los problemas de salud, y no centrándose únicamente en el tratamiento y la curación”. Tiene tres grandes ejes 1) Buena gobernanza sanitaria: donde las políticas de todos los departamentos gubernamentales hagan de la salud un aspecto central de su política; 2) Educación sanitaria: enfocado en las personas para adquirir conocimientos, aptitudes e información que les permitan elegir opciones saludables, por ejemplo con respecto a su alimentación y a los servicios de salud que necesitan; 3) Ciudades saludables: las ciudades tienen un papel principal en la promoción de la buena salud. El liderazgo y el compromiso en el ámbito municipal son esenciales para una planificación urbana saludable y para poner en práctica medidas preventivas en las comunidades y en los centros de atención primaria.

La OMS menciona que los gobiernos pueden mejorar la salud de las personas con discapacidad si mejoran el acceso a servicios de asistencia sanitaria de buena calidad, asequibles y que utilicen de manera óptima los recursos. Habida cuenta de que varios factores entorpecen el acceso a dicha asistencia, hacen falta reformas en todos los componentes del sistema de asistencia sanitaria que interactúan.

De acuerdo con los datos de la conmemoración del Día Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad 2017 (OMS, 2017), sus los principales derechos son:

1. Derecho a los servicios de salud
2. Derecho a la rehabilitación y habilitación
3. Derecho al trabajo
4. Derecho a la educación
5. Derecho a la accesibilidad

6. Derecho a recibir un trato digno y apropiado

El derecho a los servicios de salud significa que; la salud, entendida no sólo como la ausencia de enfermedades sino como “un estado de completo bienestar físico, mental y social” es un derecho que tenemos todas las personas independientemente de nuestra religión, raza, ubicación geográfica, nacionalidad, edad, sexo y preferencia sexual. El Estado mexicano reconoce el derecho a la salud en el artículo cuarto de la Constitución mexicana dentro del cual se establece que “...toda persona tiene derecho a la protección de la salud” (Save the Children México, 2015).

La producción científica en las ciencias de la salud y SD, aunque participativo de forma escasa, se centra en estudios donde los temas y los objetivos continúan orientados hacia el análisis de la enfermedad o padecimiento y no hacia la adquisición de competencias en salud que promuevan hábitos y bienestar, es decir, es una prevención secundaria. En este sentido, la salud infantil y juvenil constituye un derecho básico y es obligación del Estado garantizarlo. Una de las preguntas que surge de esta investigación es la siguiente: ¿En dónde se atienden las personas con SD? la respuesta es que, de acuerdo con la encuesta por la ENSANUT (Encuesta Nacional de Salud y Nutrición) en el 2012 la población respondió lo siguiente: Seguro popular 36.55%, IMSS 30.42%, ISSSTE 6.35%, Privado 0.44%, Otra 0.62%, No sabe 0.16% y un 25.34% de la población que no está afiliada a ningún esquema de seguridad en salud. Se podrá decir que las personas con SD se atienden en alguna de estas instituciones. No se deja fuera el hecho de que existe una importante porción de la población que no tiene afiliación, existiendo probabilidad de que haya un porcentaje de SD. No obstante, se sabe que existen varios programas de salud específicos a cada institución dirigidos a la población con SD.

El sistema de salud en México es complejo de entender, por un lado es difícil encontrar una explicación sencilla sobre su funcionamiento. En segundo lugar, a pesar de los esfuerzos para integrarlo, la realidad es que sigue fragmentado en cuanto a organización, operación y recursos (Save the Children México, 2015).

Por otro lado existe la iniciativa del 2016, del grupo parlamentario del Partido Acción Nacional, que reforma y adiciona disposiciones de la Ley General de Salud; de la Ley del

Seguro Social, y de la Ley del Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado, en materia de atención a niños, jóvenes o adultos con síndrome de Down. La iniciativa tiene varios puntos entre los cuales destacan los siguientes:

1. Asegurar el acceso efectivo a servicios de salud a este grupo vulnerable de la población mexicana, independientemente de la condición social o laboral de la familia; dice que es nuestro deber brindar la más solidaria protección a este grupo de personas que merecen una mejor calidad de vida.
2. En los problemas médicos asociados para las personas con Síndrome de Down encontramos la pérdida de audición, las cardiopatías congénitas y los problemas oftálmicos, trastornos neurológicos y de conducta, alteraciones hematológicas, deficiencias inmunológicas los cuales necesitan ser identificados y tratados en forma temprana.
3. Un buen pronóstico del individuo con Síndrome de Down depende de la valoración clínica periódica y cuidadosa que se realice atendiendo a la valoración del periodo neonatal que incluya ecocardiograma para detección de cardiopatías, examen ocular, evaluación auditiva, higiene dental, radiografía de cuello cada 3 años para valorar inestabilidad del eje atlantoideo, la diabetes, leucemia o crisis convulsivas, se debe incluir una vigilancia de peso y talla, para prevenir problemas de sobrepeso y obesidad.

La iniciativa tiene como objetivo modificar lo siguiente:

Artículo Primero. Se adiciona un artículo 64 Bis 2 (Ley General de Salud), para quedar como sigue:

Artículo 64 Bis 2. Los servicios de salud a que hace referencia el artículo 34 de la presente Ley, prestarán atención inmediata y gratuita a niños, jóvenes o adultos con Síndrome de Down solicitada de manera directa o a través de la referencia de otra unidad médica, independientemente de su derechohabiencia o afiliación a cualquier esquema de aseguramiento.

Artículo Segundo. Se adiciona una fracción VI al artículo 89 de la Ley del Seguro Social, para quedar como sigue:

Artículo 89. El Instituto prestará los servicios que tiene encomendados, en cualquiera de las siguientes formas:

I a V...

VI. Para el Instituto, será obligatoria la atención de manera inmediata y gratuita a niños, jóvenes o adultos con Síndrome de Down solicitada de manera directa o a través de la referencia de otra unidad médica, en términos de las disposiciones aplicables para tal

efecto, independientemente de su derechohabencia o afiliación a cualquier esquema de aseguramiento (Iniciativa, 2016).

Esta iniciativa se encuentra vigente sin respuesta, la importancia de esta iniciativa radica, en que toda persona con SD tenga acceso a la salud sin importar ser o no derecho habiente. Se establece una dualidad entre la salud y el individuo; si éste sujeto aún presenta una desventaja ante la sociedad, es decir, si es un grupo vulnerable por sus características de condición física y/o mental que requieren de un esfuerzo adicional para acceder a mejores condiciones de salud. Ya que las personas con Síndrome Down requieren una mayor guía y seguimiento para su sobrevivencia.

Otra iniciativa del mismo año es la del Partido de la Revolución Democrática, con fundamento en lo dispuesto en los artículos 122 Apartado e, Base Primera, fracción V, inciso I), 42 fracción XVI, 46 fracción I del Estatuto de Gobierno del Distrito Federal, 10 fracción I, 17, fracción V, 88 fracción I, de la Ley Orgánica de la Asamblea Legislativa del Distrito Federal y 85 fracción I del Reglamento para el Gobierno Interior de la Asamblea Legislativa del Distrito Federal, somete a consideración la Iniciativa de Decreto por el que se crea la Ley para la Atención Integral de Personas con Síndrome de Down de la Ciudad de México (Segura T. (2016) . Donde se establece lo siguiente:

I Las instituciones colaboren de forma organizada y son:

1. Consejo Directivo del Instituto;
2. Delegación: Demarcaciones territoriales de la Ciudad de México;
3. DIF-DF: Sistema para el Desarrollo Integral de la Familia del Distrito Federal;
4. Jefe de Gobierno del Distrito Federal;
5. Instituto: El Instituto de atención a las Personas con Síndrome de Down;
6. Procuraduría General de Justicia: Procuraduría General de Justicia del Distrito Federal;
7. Secretaría de Desarrollo Social: Secretaría de Desarrollo Social del Distrito Federal;
8. Secretaría de Educación: Secretaria de Educación del Distrito Federal;
9. Secretaría de Gobierno: Secretaría de Gobierno del Distrito Federal; Secretaría de Salud: Secretaría de Salud del Distrito Federal;
10. Secretaría de Seguridad Pública: Secretaria de Seguridad Pública del Distrito Federal;
11. Secretaría del Trabajo y Fomento al Empleo: Secretaría del Trabajo y Fomento al Empleo del Distrito Federal;

II- De las políticas y el Programa en materia de atención en la Ciudad de México, el gobierno diseñará e implementará la política pública general de la Ciudad de México en

materia de atención integral a personas con Síndrome de Down, así como la focalizada en la atención y asistencia en determinados casos.

III De la formación, actualización, profesionalización y capacitación de las personas habilitadas para la atención del Síndrome de Down.

De las bases para la evaluación y revisión de las políticas, programas y acciones

1. Mecanismos de asistencia y protección a las personas con Síndrome de Down
2. Del fondo para la atención integral a las personas con Síndrome de Down de la Ciudad de México.
3. De las sanciones aplicables a los servidores públicos responsables de aplicar la presente Ley.
4. En el ámbito de sus respectivas competencias y de conformidad a lo dispuesto en esta Ley, las personas que integran los tres Órganos de Gobierno del Distrito Federal garantizarán en todo momento los derechos de las personas con Síndrome de Down.

Así mismo con esta iniciativa se propone la creación de un organismo público descentralizado denominado Instituto para la Atención de las Personas con Síndrome de Down (IPAPSD), con personalidad jurídica y patrimonio propios.

Artículo 20.- El Instituto tiene como objeto:

I. Planear y coordinar las acciones institucionales que en materia de apoyo y asistencia genere el gobierno de la Ciudad de México para fomentar el bienestar, inclusión social y desarrollo de las personas con Síndrome de Down.

II. Realizar el diseño, levantamiento y procesamiento de encuestas y muestreos sobre la ubicación y condición social y económica de las personas que presentan el Síndrome de Down en la Ciudad de México;

III. Realizar la investigación, el acopio, procesamiento, resguardo, publicación y divulgación de información relacionada con la condición de Síndrome de Down en la Ciudad de México;

IV. Difundir la información respecto a los planes programas o acciones que brinda el Instituto; y prestar el servicio de atención, orientación, canalización y seguimiento de la problemática de las personas con Síndrome de Down que lo soliciten;

V. Asesorar, dar apoyo técnico y capacitar a los servidores públicos del Instituto para el correcto, oportuno y humano tratamiento de personas con Síndrome de Down;

VI. Coadyuvar en la ejecución de los trabajos institucionales que tengan como finalidad la atención de personas con Síndrome de Down en la Ciudad de México;

VII. Coordinar las actividades de las dependencias y demás entes públicos y privados, que se realicen en apoyo a los trabajos institucionales en la materia.

VIII. Contar con espacios físicos que cumplan con las condiciones de confiabilidad y seguridad para la atención integral de las personas con Síndrome de Down; y

IX. Elaborar su Reglamento y procesos internos con autonomía de gestión y operación.

En respuesta a esta iniciativa se aprueba la Ley para la Atención Integral de Personas con Síndrome de Down de la Ciudad de México; no se crea un instituto, pero si, una

Unidad de Atención Integral y Específica que impulsará un Programa de Atención Integral y un Área de Investigación, Estudios y Actualizaciones en materia de la condición del Síndrome de Down, como espacio de ayuda en la generación de estrategias basadas en el conocimiento científico. La citada Unidad dependerá del Sistema para el Desarrollo Integral de la Familia (DIF) capitalino.

Asimismo la referida Unidad establecerá unidades móviles en todas las demarcaciones de la capital, con el propósito de coordinar e implementar el Programa de Atención Integral y Específica a personas con Síndrome de Down de manera focalizada y permanente.

La administración Pública capitalina implementará un programa integral de formación, actualización, capacitación y profesionalización de quienes participen en los procesos de atención, asistencia y protección de las personas con Síndrome de Down y así proporcionar las herramientas necesarias que contribuyan a garantizar sus derechos, libertades y seguridad; su normal desarrollo psicológico, sin discriminación, ni exclusión de ningún tipo. La diputada perredista puntualizó que el Síndrome de Down no es una enfermedad, sino una discapacidad intelectual que debe atenderse, principalmente, en el ámbito educativo bajo la supervisión médica, dados los trastornos asociados, sobre todo aquellos relacionados con cardiopatías e hipotiroidismo, pues de acuerdo con diversas investigaciones tienen mayor riesgo de padecer enfermedades, como defectos cardiacos congénitos, problemas respiratorios y auditivos, Alzheimer, leucemia infantil y problemas de tiroides (Asamblea Legislativa, 2016) .

Aunque se está dando respuesta a un segmento de la población, hay que pensar también los estados, hay probabilidad que para acceder a los servicios sanitarios sea más restringido.

Por un lado, las iniciativas de los partidos políticos buscan crear una mejor calidad de vida para las personas con SD, al mismo tiempo, el Jefe de gobierno de la Ciudad de México anunció en el día internacional del Síndrome de Down la construcción de una “clínica del Síndrome de Down” que beneficiará de manera directa a más a de 3 mil personas con esta condición genética. Más tarde en el mismo año la Secretaría de Obras y Servicios anunció que la construcción ya está en marcha. La clínica viene a sumarse a

los centros de atención médica especializada. De modo que, se convertirá en la primera clínica de síndrome de Down en la Ciudad de México y de América Latina, la cual se construye dentro de las instalaciones del Hospital Pediátrico de San Juan de Aragón, en la delegación Gustavo A. Madero, con una inversión de 5.6 millones de pesos (Valdez, 2017).

Con la iniciativa del Partido Acción Nacional, del Partido Revolucionario Democrático y la construcción de la Clínica parecerá que si está empezando a definir la importancia que este grupo social tiene, pero queda pendiente que la misma sociedad exija propuestas y una mayor investigación en el área de la salud.

Por lo tanto, garantizar el acceso equitativo a servicios de salud de calidad a la personas con SD debe ser entendido como una estrategia fundamental que tiene un impacto en el desarrollo social del país.

Estás iniciativas más que útiles, que lo son, son necesarias, muy necesarias, es un paisaje nuevo de posibilidades en el contexto sanitario para las personas con SD.

Sin embargo, como nos demuestra cotidianamente la experiencia, la verdad es que nuestros “representantes” difícilmente piensan en términos de nuestros intereses y actúan más bien en función de las agendas de sus respectivos partidos políticos.

También es importante contar con instrumentos legales que permitan garantizar los derechos de las personas que viven con Síndrome de Down, mejorar su calidad de vida y establecer medidas guiadas por políticas públicas específicas a favor de su inclusión.

Según los resultados obtenidos de la producción científica en México sobre el síndrome de Down, las principales enfermedades con las cuales las personas con esta condición tienen mayor recurrencia son: el Alzheimer, cáncer, leucemia y enfermedad del corazón; cardiopatía congénita, sin embargo, una revisión integral desde la edad infantil podría ayudar a mejorar el padecimiento de estas enfermedades y tener una mejor calidad de vida durante la etapa adulta.

En otros países existen estudios bibliométricos donde analizan la producción científica del SD relacionada con la salud, dirigidas a niños, jóvenes y adultos. Se presentan

descripciones generales en el ámbito de aplicación de métodos para tratar alguna enfermedad relacionada con el SD, con la metodología empleada, los diseños de evaluación y los resultados obtenidos. Algunos de los resultados de este estudio coinciden con este trabajo, en particular, que el número de publicaciones obtenidas es menor conforme aumenta la edad del grupo de intervención, es decir, en las etapas de adulto y adulto mayor, y que los trabajos recuperados a través de las bases de datos (Pubmed, Web of Science y Scopus) son llamativamente escasos. Sin embargo, en relación a la producción científica sobre el síndrome de Down España, Argentina, Portugal, EU y la India ya cuentan con estudios de bibliométricos de este tipo, mientras que en México sólo existen trabajos presentados como tesis.

Es posible que la recuperación de toda la información disponible para nuestro estudio sea exhaustiva por haber incluido artículos publicados en revistas indizadas en las principales bases de datos de acceso restringido y de acceso libre por medio de la interfaz de Google Scholar, pero dado que muchas de las intervenciones son impulsadas desde las administraciones públicas, en forma de informes institucionales o en revistas de divulgación los cuales no están indizadas en las grandes bases de datos. También es posible que la información más amplia sobre la manera en que se trabaja la salud y el SD se encuentre disponible en las programaciones sociales, políticas públicas, etc., las cuales no han sido objeto de estudio en este trabajo.

Hay que destacar que los trabajos analizados provienen mayoritariamente de las instituciones sanitarias y de instituciones educativas que cuentan con equipos responsables de la investigación e interés sobre el Síndrome de Down, si bien queda por incorporar la enseñanza de la discapacidad en los programas de pregrado y de educación continua de todos los profesionales de la salud; capacitar a los agentes de la comunidad para que puedan participar en la prestación de servicios preventivos; proporcionar directrices con fundamento científico para la evaluación y el tratamiento, no sólo para las personas con SD sino para todas aquellas que padezcan alguna discapacidad y quienes son considerados como grupos vulnerables. De acuerdo con la, OMS son más de mil millones de personas, o sea, un 15% de la población mundial, padece alguna forma de discapacidad. La clasificación Internacional del Funcionamiento,

de la Discapacidad y de la Salud (CIF) define la discapacidad como un término genérico que abarca deficiencias, limitaciones de la actividad y restricciones a la participación, por ejemplo, parálisis cerebral, síndrome de Down, depresión y factores personales y ambientales (actitudes negativas, transporte y edificios públicos inaccesibles y un apoyo social limitado).

Como lo mencionó la OMS (2017) los gobiernos pueden mejorar la salud de las personas con discapacidad si mejoran el acceso a servicios de asistencia sanitaria de buena calidad, asequibles y que utilicen de manera óptima los recursos. Habida cuenta de que varios factores entorpecen el acceso a dicha asistencia, hacen falta reformas en todos los componentes del sistema de asistencia sanitaria para que interactúen satisfactoriamente.

Así como también evaluar las políticas vigentes y los servicios actuales, determinar las prioridades para reducir las desigualdades sanitarias y planificar el mejoramiento del acceso y la inclusión; realizar cambios para cumplir con la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad; establecer normas de asistencia en relación con las personas con discapacidad, acompañadas de mecanismos para velar por su cumplimiento; incluir a las personas con discapacidad en la vigilancia de la asistencia sanitaria y realizar más investigaciones en torno a las necesidades, las barreras y los resultados sanitarios de las personas con discapacidad.

Referencias

- Asamblea Legislativa del Distrito Federal. (2016) Nota informativa de aprobación de Ley para la Atención Integral de Personas con Síndrome de Down de la Ciudad de México. Recuperado de: <http://www.aldf.gob.mx/comsoc-aprueba-aldf-ley-atencion-integral-personas-con-sindrome-down-ciudad-mexico-8195--29227.html>
- Academia Mexicana de Ciencias. (2015) México requiere de un registro nacional de malformaciones congénitas. Recuperado de <http://www.comunicacion.amc.edu.mx/comunicados/mexico-requiere-de-un-registro-nacional-de-malformaciones-congenitas>
- Díaz Lizama, Rosa Adriana (2016) Iniciativa reforma y adiciona disposiciones de la Ley General de Salud; de la Ley del Seguro Social, y de la Ley del Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado, en materia de atención a niños, jóvenes o adultos con síndrome de Down. México: Partido Acción Nacional. Recuperado de: <http://www.senado.gob.mx/index.php?ver=sp&mn=2&sm=2&id=66434>
- México. Instituto Nacional de Salud Pública. (2012) Encuesta Nacional de Salud y Nutrición. Recuperado de <https://www.insp.mx/produccion-editorial/novedades-editoriales/3057-ensanut2012-resultados-entidad-federativa.html>
- México. Instituto Nacional de Pediatría. (2017). Cuenta INP con clínica de atención integral al síndrome de Down Recuperado de <https://www.gob.mx/salud/prensa/cuenta-inp-con-clinica-de-atencion-integral-al-sindrome-de-down>
- International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Annual Report 2012. Roma Italy; The International Centre on Birth Defects-ICBDSR; 2012. Mexico: RYVEMCE. 163-8.
- International Clearinghouse for Birth Defects (2013). Annual report 2010. Recuperado de <http://www.icbdsr.org/filebank/documents/ar2005/Report2013.pdf>
- México. Instituto Nacional de Estadística y Geografía. (2010). Clasificación de tipo de discapacidad. Recuperado de http://www.inegi.org.mx/est/contenidos/proyectos/aspectosmetodologicos/clasificadoresycatalogos/doc/clasificacion_de_tipo_de_discapacidad.pdf
- México. Secretaría de Salud. (2007) Atención integral de la persona con síndrome de Down. Lineamiento técnico. México: Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva. Recuperado de http://www.salud.gob.mx/unidades/cdi/documentos/Sindrome_Down_lin_2007.pdf
- México. Secretaría de Salud (2017). Día Mundial de las Personas con Síndrome de Down. Recuperado de <https://www.gob.mx/salud/articulos/dia-mundial-de-las-personas-con-sindrome-de-down>.

- Organización Mundial de la Salud. (2017). Una nota descriptiva sobre la Discapacidad y Salud de 2017. Recuperado de: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs352/es/>
- Save the Children, México. (2015). Salud infantil en México: análisis exploratorio de la política pública y presupuestal 2000-2015. Recuperado de <https://www.savethechildren.mx/sci-mx/files/b3/b35e94f2-51c0-4740-9350-0dd5e9de10aa.pdf>
- Valdez, I. (2017). Construyen primera clínica para Síndrome de Down en la Ciudad de México. Recuperado de http://www.milenio.com/df/construccion-primera-clinica-sindrome-down-cdmx-sobse_0_1082291918.html
- Segura Trejo, Elena. (2016) Iniciativa de Decreto por el que se crea la Ley para la atención Integral de personas con síndrome de Down de la Ciudad de México. Recuperado de: http://aldf.gob.mx/archivo-44_INI_28_04_16.pdf. México: Partido Revolucionario Democrático.
- “Estudia Solo el 3% de más de 250 mil personas con Síndrome de Down”. La Jornada. México, 4 Jun.2017, La capital, Sociedad.

Conclusiones

El análisis de la literatura sobre el síndrome de Down publicada en el periodo 2000-2015, muestra que existe un número significativo de artículos disponibles y al servicio de la población. Se evidencia el crecimiento gradual en los últimos años en la participación de México sobre el SD, los indicadores de distribución por año, producción autoral, producción por país e instituciones, mostrándose un bajo número menor de publicaciones a diferencia de otros países. Por ejemplo, a nivel mundial se encuentran estos 15 países, Estados Unidos con el 39.69% de la literatura sobre el síndrome de Down, seguido por Reino Unido (10,28%), Italia, Francia, Japón, China, Canadá, España, Alemania...etc., hasta México, con una participación global de 0.44%.

La participación de México en la publicación de la literatura sobre el síndrome de Down, las publicaciones 396 durante los 16 años que comprendió el estudio, obtuvo un promedio de 3.03 citas por artículo. Durante el proceso de esta investigación se encontraron publicaciones que se dividieron en dos grupos, por un lado todas las publicaciones obtenidas de las bases de datos científicas (Scopus, Pubmed, Web of Science y Cochrane) y por otro las publicaciones localizadas por medio de la interfaz Google Scholar.

La investigación muestra que, los trabajos con mayor número de citación y con alto número de publicaciones siguen siendo en Genética y Herencia, es frecuente los estudios realizados de SD estén vinculados con los mecanismos que regulan la transmisión caracteres hereditarios, así como otras anomalías. Se ve también un creciente estudio sobre las enfermedades relacionadas a la Nutrición y Dietética, como la desnutrición; otra importante área que se menciona es la Neurociencias.

El análisis de estudio por grupo de edad arrojó que los más estudiados fueron: 0-3 años (49 publicaciones); 4-6 y 16-20 años (41 publicaciones) cada uno y de 11-15 años (38 publicaciones); podría decirse que entre más años tiene la población con SD, es menor estudio dedicado a ellos. Saber que el mayor número de estudios se realizaron en el sexo femenino con un 61.1 % de la población estudiada, y que dichos estudios se encontraron dispersos en varias áreas temáticas como son: Genética y Herencia,

Neurociencias y Neurología, Bioquímica y Biología Molecular, Odontología, Cirugía Oral, Sistema Cardiovascular y Cardiología y Obstetricia y Ginecología siendo las de mayores publicaciones.

Por otro lado, tenemos que, de acuerdo a los padecimientos que tienen las personas con SD y las áreas temáticas más estudiadas en la producción de las publicaciones científicas se igualen teniendo a : Neurociencias y Neurología: discapacidad intelectual (leve a grave), comportamiento autista, retraso en el habla y las habilidades motoras y enfermedad de Alzheimer; Nutrición y Dietética: tracto digestivo, intestinos malformados, enfermedad de Hirschsprung, enfermedad celiaca, hipotiroidismo, diabetes, obesidad y crecimiento; Inmunología: enfermedades infecciosas; Oftalmología: ojos y oídos, cataratas, glaucoma, ojos cruzados y estrabismo; Sistema Cardiovascular y Cardiología: Cámaras del corazón formadas anormalmente y cardiopatías.

Las instituciones más representativas en las publicaciones sobre el SD se encuentran en la Ciudad de México y son: el Instituto Mexicano del Seguro Social, el Instituto Nacional de Pediatría, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Hospital General Dr. Manuel Gea González, Universidad Nacional Autónoma de México, Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico Nacional y el Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez; otras entidades: la Universidad de Guadalajara y la Universidad Autónoma de Nuevo León, también presentaron algunos trabajos.

Las revistas mexicanas más representativas para estos estudios fueron: Ginecología y Obstetricia de México, Acta Pediátrica de México, Boletín Médico del Hospital Infantil de México, Archivos de Cardiología de México, Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social, Gaceta Medica de México y Revista de Investigación Clínica. En cambio, entre las revistas extranjeras destacan: British Journal of Cancer del área de Biochemistry, Genetics and Molecular Biology y Cancer Research del Reino Unido, siendo esta última una revista con un factor de impacto alto. A su vez existen tres revistas especializadas en S: Down's Syndrome, Research and Practice: the journal of the Sarah Duffen Centre del Reino Unido de la Universidad de Portsmouth; la Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down España de la Fundación Síndrome de

Down Catalana y la Revista Síndrome de Down de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria, Donde se publicaron trabajos mexicanos.

La investigación sobre el síndrome de Down en México las realizaron principalmente hombres de un total de 558 autores (59.35%) dejando un 40.65% para mujeres. Quince autores publicaron 4 o más artículos sobre el síndrome de Down, los tres autores más productivos pertenecen al Instituto Mexicano del Seguro Social, a la Universidad Nacional Autónoma de México y al Instituto Nacional de Pediatría, de igual manera también cuentan con un mayor índice de citas en sus publicaciones.

Las cinco principales instituciones de adscripción de estos autores son: Universidad Nacional Autónoma de México (89 autores), Instituto Mexicano del Seguro Social (72 autores), Instituto Nacional de Pediatría (66 autores), Hospital Infantil de México Federico Gómez (42 autores) y Hospital General Dr. Manuel Gea González, (36 autores). Ahora el número de los autores mexicanos adscritos en instituciones en el extranjero fueron 30, de los cuales se encuentra: University of California System-Estados Unidos (6 autores), University of Bergen-Noruega (5 autores), Universidad Autónoma de Barcelona-España (5 autores), Istituto Clinico di Pediatria Preventiva e Neonatologia-Italia (4 autores), Alberta Children's Hospital-Canadá (3 autores), entre otros.

Las enfermedades más estudiadas en las instituciones de salud son: Alzheimer, cáncer, leucemia, enfermedad del corazón; cardiopatía congénita, desnutrición, trastornos del sueño: narcolepsia; apnea obstructiva del sueño; apnea obstructiva del sueño, Trastornos alimenticios: obesidad, alergias, gastroenterología: reflujo gastroesofágico; síndrome de intestino corto; enfermedades del hígado, dolor abdominal agudo o crónico; estreñimiento crónico; insuficiencia pancreática y odontología; odontopediatra: anomalías de la estructura ósea; traumatismos dentales; hipoplasias irreversibles.

La investigación en SD, al igual que el reto de la investigación científica en salud, se hizo en colaboración con países como: Estados Unidos (36 publicaciones); España (32 publicaciones); Canadá (9 publicaciones); Chile; Francia; Alemania; Italia; Suecia; Australia y Brasil (3 publicaciones).

Los títulos con mayor número de citas en Google Scholar son: Dermatitis en México de la Revista Iberoamericana de Micología del Hospital General (86 citas); El desarrollo del potencial de aprendizaje Entrevista a Reuven Feuerstein de la Revista Electrónica de Investigación Educativa de la Universidad Autónoma de Baja California, Instituto de Investigación y Desarrollo Educativo (74 citas); Prevalencia de malformaciones cardíacas congénitas en 44,985 nacimientos en México de Archivos de Cardiología de México del Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez (46 citas); Enfermedad de Alzheimer de la Revista de Posgrado de la Vía Cátedra de Medicina del Instituto Mexicano del Seguro Social (34 citas) y Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general: revisión de cuatro años del Acta Pediátrica Mexicana del Instituto Nacional de Pediatría (32 citas).

En las bases de datos internacionales tenemos a: Heart malformations in children with Down syndrome de la Revista Española de Cardiología (58 citas); NOVP chemotherapy for Hodgkin's disease transiently induces sperm aneuploidies associated with the major clinical aneuploidy syndromes involving chromosomes X, Y, 18, and 21 de la revista Cancer Research (46 citas); GVS-111 prevents oxidative damage and apoptosis in normal and Down's syndrome human cortical neurons de la revista International Journal of Developmental Neuroscience (44 citas); Epidemiology of early-onset dementia: A review of the literature de la revista Clinical Practice and Epidemiology in Mental Health (43 citas) y Crystal structure of human cystatin C stabilized against amyloid formation FEBS de la revista Journal (41 citas).

Otro aspecto importante es el idioma de las publicaciones, esta investigación arrojó que el mayor número de publicaciones fue en idioma español con un 54 %, seguidamente de inglés, italiano, francés, portugués y alemán.

Recordemos que la esperanza de vida de un niño que nazca hoy con síndrome de Down, puede prolongarse si se adoptan medidas para tener una salud integral y aumentar la resiliencia sanitaria y así asegurarnos de que estos niños tengan un futuro saludable.

En conclusión en este estudio podemos inferir en la pregunta ¿En qué medida el síndrome de Down es una prioridad para el gobierno mexicano? en términos presupuestarios, materiales, educativos, sociales y de salud. Existen proyectos y acciones de dependencias tanto públicas como privadas que buscan combatir los

rezagos en materia de salud a los que se enfrentan las personas con SD que viven en desventaja en México.

Por todo lo anterior se puede decir que se cumplieron con todos los objetivos planteados en esta investigación. Se espera que esta investigación pueda servir y dar pie a otras relacionadas con este tema.