

MÁS QUE UN 21



Hace unos meses, el 21 de marzo, Día Mundial del Síndrome de Down, contemplábamos en nuestras pantallas las declaraciones de diez mujeres. Diez personas con historias diferentes pero un denominador común: ser madres. Sus palabras fueron estas:

“Siempre intentas hacer lo mejor posible”.

“Busco su felicidad para que ellas estén bien, se sientan felices, y no siempre es fácil”.

“¿Defectos? Soy muy gritona, soy exigente, tengo poca paciencia, pierdo la paciencia, soy demasiado blanda, lo mimo mucho y tal vez tendría que ser más exigente”.

“¿Lo importante?: Disfrutar al 100% el tiempo que estoy con él”.

Sus hijos, en una sala aparte, decían lo siguiente:

“Mamá cuando me caigo me da besitos”.

“Mamá es como una princesa”.

“Me da lo mejor, me enseña, me quiere, me cuida”.

“Siempre ayuda a la gente que lo necesita”.

“Mi madre es un tesoro”.

El enlace del vídeo: <https://www.youtube.com/watch?v=26Tr1J6DqIw>

Con motivo del Día Mundial del Síndrome de Down la asociación DOWN ESPAÑA (<http://www.sindromedown.net/>) nos acercaba los testimonios de estas familias que lejos de que una deficiencia génica les haya hecho decaer, luchan y continúan apoyando a sus familiares y amigos para proporcionales en todo lo posible una vida dichosa y llena de recuerdos repletos de cariño y vitalidad.

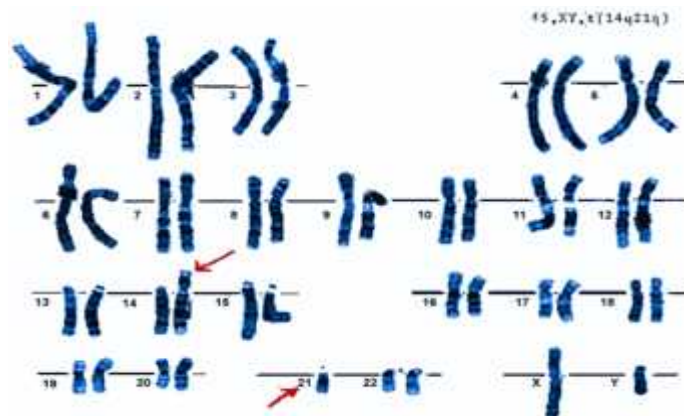
Y es que el Síndrome de Down es una de las alteraciones génicas más conocidas que se produce en uno de cada 600-700 nacimientos. Fue por primera vez descrito en 1866 por el médico británico John Langdon Haydon Down aunque no se sabía cuál era su causa hasta que

en 1958 el genetista francés Jérôme Lejeune descubre que el síndrome consiste en una alteración cromosómica del par 21. A partir de ese momento se relacionó la trisomía 21 con las alteraciones correspondientes a este fenotipo.

El ser humano, dotado de 46 cromosomas distribuidos en 23 pares experimenta procesos de apareamiento y entrecruzamientos durante la división meiótica que pueden conllevar una tasa de error. Poseer una trisomía en el par 21 quiere decir que se tienen tres cromosomas en lugar de solo dos. Normalmente, las personas que lo padecen presentan las siguientes características: nariz achatada, ojos inclinados hacia arriba, disminución del tono muscular al nacer y manos cortas y anchas con dedos cortos acompañada de una discapacidad intelectual que varía según el grado en el que se encuentre. Las alteraciones cromosómicas pueden deberse a los siguientes factores:

❖ **Translocación cromosómica.**

Resultante de casos raros, donde durante el proceso de meiosis, el cromosoma 21 se rompe y alguno de sus fragmentos se une de manera anómala a otra pareja cromosómica, generalmente al 14. Por lo tanto, se tiene una carga genética extra. Los nuevos cromosomas reordenados se denominan cromosomas de translocación y no sería necesario que el cromosoma 21 esté completamente triplicado para que se presenten características fenotípicas del síndrome, pero dependerá del fragmento genético translocado.



❖ **Mosaicismo o trisomía en mosaico.**

El óvulo es fecundado y se transforma el cigoto. Durante el proceso mitótico de división celular puede haber errores que den lugar a células hijas que posean la trisomía 21 mientras que otras la posean correctamente. Esto quiere decir que habrá tantas células trisómicas como aquellas que tengan su carga genética habitual. A las personas con síndrome de Down que presentan esta estructura genética se les denomina “mosaico cromosómico”, por lo que su posterior desarrollo y capacidades intelectuales y físicas se verán regidas por el porcentaje de células trisómicas presentes en el organismo con respecto a las sanas.



❖ Trisomía 21.

Es el tipo más común de Síndrome de Down. Es el resultado de un error genético durante el proceso de reproducción celular. El par cromosómico 21 del espermatozoide u óvulo no se separa como debiera y alguno de los dos gametos contiene 24 cromosomas en vez de 23. Ambos gametos se combinan y se obtiene un cigoto con 47 cromosomas. El cigoto, para resultar en feto, se ha de dividir sus células mitóticamente por lo que todas tienen la misma carga génica. Es la llamada trisomía regular o trisomía libre.

Sin embargo, a raíz de las últimas investigaciones realizadas por científicos de Florida, Ginebra donde está incluida la Pompeu Fabra de Barcelona, se ha publicado un artículo en la revista *Nature* del pasado año, donde se habría de tener en cuenta muchos más factores a parte de la trisomía 21.

El estudio, realizado en una pareja de gemelos discordantes en la trisomía, revela que la actividad de los genes está alterada en todos los cromosomas. Es decir, que la actividad codificante del cromosoma 21 podría influir sobre la conducta de los genes de los otros cromosomas, por lo que no estamos hablando de solo un campo de actuación o de un único estudio centrado en esta región. De esa forma, las regiones cromosómicas se amplifican y el objeto de análisis se extiende a todo el núcleo celular ya que las múltiples características de este síndrome no vienen solamente codificadas por la copia repetida en el cromosoma 21.

Todavía quedan muchas preguntas por resolver, pero no hemos de olvidar las capacidades que tienen estas personas, que lejos de intimidarlas, las embribece y las ayuda a enfrentarse a las problemáticas que presenta su genotipo.

Porque la vida va de algo más que de cromosomas



Carla Rivero Pérez
2014/2015