

José Abraham Sánchez-Estrada^{1a}, Beatriz Elizabeth De la Fuente-Cortez^{2b}, Kathia Daniela Lara-García^{3c}, Catalina García-Vielma^{1d}

¹Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro de Investigación Biomédica del Noreste, Laboratorio de Citogenética Molecular. Monterrey, Nuevo León, México

²Universidad Autónoma de Nuevo León, Facultad de Medicina, Departamento de Genética. Monterrey, Nuevo León, México

³Universidad de Monterrey, Unidad San Pedro. Monterrey, Nuevo León, México

Doi: 10.5281/zenodo.20708777

ORCID

0009-0005-4857-6521^a

0000-0002-8330-9710^b

0009-0003-6294-3952^c

0000-0003-3078-5761^d

Palabras clave (DeCS):

Síndrome de Down

Cariotipo

Cuidados de Enfermería

Bases Genéticas

México

Keywords (DeCS):

Down Syndrome

Karyotype

Nursing Care

Genetic Bases

Mexico

Correspondencia:

Catalina García Vielma

Correo electrónico:

catalina.garciav@imss.gob.mx

Fecha de recepción:

13/04/2026

Fecha de aceptación:

31/05/2026

Resumen

Introducción: a pesar de los avances científicos en genética y medicina, el mayor desafío que enfrentan muchas personas con síndrome de Down no se limita a su condición biológica, sino a las barreras sociales que dificultan su inclusión plena en la sociedad. La comprensión de esta condición desde una perspectiva exclusivamente biomédica resulta insuficiente si no se acompaña de estrategias que promuevan la equidad en salud y el respeto por la diversidad humana.

Desarrollo: en las últimas décadas, los avances en diagnóstico prenatal, cirugía pediátrica, atención médica especializada y programas de estimulación temprana han contribuido a mejorar de manera significativa la expectativa y calidad de vida de las personas con esta condición. Sin embargo, persisten desafíos relacionados con la inclusión social, el acceso oportuno a servicios de salud y la continuidad del cuidado a lo largo del curso de la vida.

Conclusión: para comprender el síndrome de Down se requiere integrar conocimientos de genética, medicina clínica y ciencias sociales, así como diseñar modelos de atención colaborativa interdisciplinaria centrados en el paciente. En este contexto, el profesional de enfermería contribuye con la educación para la salud y el acompañamiento a las familias mediante un cuidado integral, informado e inclusivo.

Abstract

Introduction: Despite scientific advances in genetics and medicine, the greatest challenge faced by many people with Down syndrome is not limited to their biological condition, but rather to the social barriers that hinder their full inclusion in society. Understanding this condition from a purely biomedical perspective is insufficient if it is not accompanied by strategies that promote health equity and respect for human diversity.

Development: In recent decades, advances in prenatal diagnosis, pediatric surgery, specialized medical care, and early intervention programs have significantly improved the life expectancy and quality of life of people with this condition. However, challenges related to social inclusion, timely access to health services, and continuity of care throughout the course of life persist.

Conclusion: Understanding Down syndrome requires integrating knowledge from genetics, clinical medicine, and social sciences, as well as designing interdisciplinary, collaborative, patient-centered care models. In this context, nursing professionals contribute to health education and support for families through comprehensive, informed, and inclusive care.

Introducción

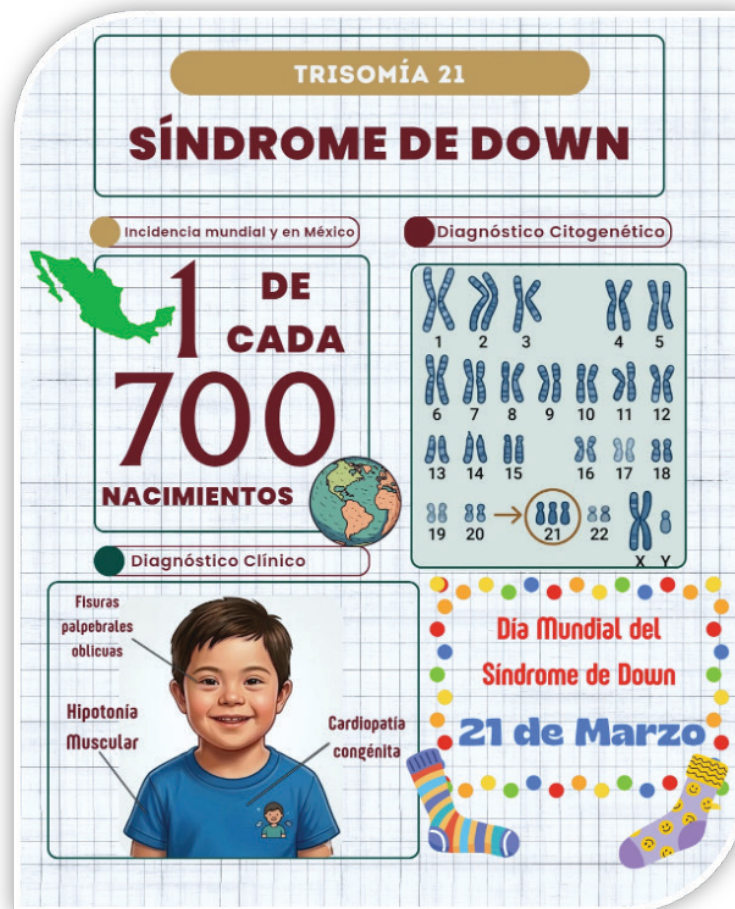
El *síndrome de Down* es una condición genética ampliamente reconocida dentro del campo de la medicina y la salud pública. Desde su descripción clínica inicial hecha por John Langdon Down en el siglo XIX hasta la identificación de su base cromosómica en 1959, el conocimiento científico sobre esta condición ha evolucionado de manera considerable.¹

Actualmente se estima que el síndrome de Down ocurre aproximadamente en 1 de cada 700 nacimientos vivos a nivel mundial, lo que lo convierte en la trisomía autosómica viable más frecuente en humanos.² En México, la prevalencia estimada oscila entre 1 por cada 650 a 700 nacimientos, lo que representa miles de nuevos casos cada año dentro del sistema de salud nacional (figura 1).³

Cabe señalar que los defectos congénitos en conjunto representan una causa importante de morbilidad neonatal y de demanda de servicios especializados en genética médica. En el Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS) se atiende una proporción considerable de nacimientos, además de su participación en la vigilancia epidemiológica de defectos congénitos. En informes institucionales se ha señalado que las anomalías cromosómicas, entre ellas el síndrome de Down, forman parte de los defectos congénitos diagnosticados con mayor frecuencia en unidades hospitalarias del instituto.³

A pesar de los avances científicos en genética y medicina, el mayor desafío que enfrentan muchas personas con síndrome de Down no se limita a su condición biológica, sino a las barreras sociales que dificultan su inclusión plena en la sociedad. La comprensión de esta condición

Figura 1 Aspectos relevantes del síndrome de Down



Fuente: elaboración propia con información adaptada de las referencias revisadas

desde una perspectiva exclusivamente biomédica resulta insuficiente si no se acompaña de estrategias que promuevan la equidad en salud y el respeto por la diversidad humana.⁴

En este contexto, la atención de las personas con síndrome de Down requiere modelos de atención interdisciplinaria que integren los conocimientos biomédicos, psicosociales y comunitarios para garantizar un cuidado integral a lo largo del curso de vida. En este sentido, la formación de profesionales de la salud con competencias para el trabajo colaborativo y centrado en la persona constituye un elemento esencial para mejorar la calidad de la atención. Cabe señalar que un paso fundamental para avanzar hacia sistemas de salud más inclusivos y sensibles a las necesidades de esta población implica fortalecer la educación en genética, desarrollo infantil y atención centrada en la persona dentro de los programas de formación.

En el marco de un modelo de atención colaborativa en salud, el papel del profesional de enfermería en el cuidado de personas con síndrome de Down es fundamental para lograr un abordaje integral, inclusivo e interdisciplinario. Por su cercanía con los pacientes y sus familias, estos profesionales garantizan la continuidad del cuidado mediante procesos de educación y acompañamiento en todas las etapas de la vida; asimismo, por su relación de proximidad con los pacientes y sus familias el profesional de enfermería tiene una posición privilegiada para traducir el conocimiento científico en prácticas de cuidado humanizadas y basadas en evidencia.

Desarrollo

Bases genéticas del síndrome de Down

El síndrome de Down se origina por la presencia de un cromosoma 21 adicional. En condiciones normales, las células humanas contienen 46 cromosomas organizados en 23 pares. En esta condición, sin embargo, existe una copia extra total o parcial del cromosoma 21, lo que produce un desequilibrio en la expresión de múltiples genes implicados en procesos fundamentales del desarrollo.¹ La forma más frecuente es la trisomía 21 libre, responsable de aproximadamente el 95% de los casos, y se produce como consecuencia de un fenómeno denominado no disyunción cromosómica durante la meiosis.⁵ Este error provoca que el embrión resultante posea 3 copias del cromosoma 21 en lugar de 2.

Hay también otras variantes citogenéticas menos frecuentes. La translocación cromosómica, que representa alrededor del 3-4% de los casos, ocurre cuando un cromosoma 21 se encuentra unido a otro cromosoma. Por otra parte, el mosaicismo, presente en aproximadamente el 1-2% de los casos, se caracteriza por la coexistencia de células con cariotipo normal y células con trisomía 21 dentro del mismo individuo.¹

La presencia de material genético adicional altera la regulación de numerosos genes localizados en el cromosoma 21, lo cual genera lo que se conoce como desequilibrio en la dosis génica. Este fenómeno afecta múltiples procesos biológicos, entre los que se incluyen el desarrollo neurológico, la función inmunológica y el metabolismo celular, lo que explica la diversidad de manifestaciones clínicas asociadas a esta condición.

Manifestaciones clínicas y condiciones asociadas

El síndrome de Down se caracteriza por un conjunto de rasgos fenotípicos distintivos, que incluyen hipotonía muscular, rasgos craneofaciales característicos y retraso en el crecimiento. No obstante, la expresión clínica puede variar considerablemente entre individuos.

Entre las condiciones médicas asociadas más frecuentes se encuentran las cardiopatías congénitas, presentes en aproximadamente 40-50% de los casos.⁵ Asimismo, pueden observarse alteraciones endócrinas, particularmente hipotiroidismo, así como trastornos auditivos y visuales, mayor susceptibilidad a infecciones respiratorias y retraso en el desarrollo cognitivo.

En las últimas décadas se ha registrado un incremento significativo en la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down. Mientras que a mediados del siglo XX la expectativa de vida rara vez superaba los 20 años, actualmente puede alcanzar o incluso superar los 60 años en muchos países, como resultado de mejoras en el diagnóstico temprano, la cirugía cardíaca pediátrica y el acceso a servicios de salud especializados.⁶

Este cambio en el perfil epidemiológico ha generado nuevas necesidades en términos de atención médica a largo plazo, seguimiento de enfermedades crónicas y apoyo en la transición hacia la vida adulta.

Diagnóstico y asesoramiento genético

El diagnóstico del síndrome de Down puede establecerse durante el embarazo y después del nacimiento.

En el contexto prenatal, el tamizaje incluye estudios ecográficos y pruebas bioquímicas que permiten estimar el riesgo de trisomía 21. En años recientes, el análisis de ADN fetal libre en sangre materna se ha convertido en una herramienta altamente sensible para la detección de aneuploidías cromosómicas.¹ Cuando los resultados del tamizaje indican un riesgo elevado, se pueden realizar estudios confirmatorios como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriónicas, que permiten analizar directamente el cariotipo fetal.

Después del nacimiento, el diagnóstico clínico basado en las características fenotípicas se confirma mediante estudios citogenéticos, generalmente a través de un cariotipo en sangre periférica. Esta prueba es fundamental, ya que permite identificar el tipo de alteración cromosómica ya sea por trisomía libre, mosaicismo o translocación, información clave para orientar el asesoramiento genético y la toma de decisiones informadas por parte de la familia, además de facilitar la comprensión de la condición y el acompañamiento durante el proceso diagnóstico.

El papel de enfermería en el cuidado integral

La atención de las personas con síndrome de Down requiere la participación coordinada de diversos profesionales de la salud. Como parte del equipo interdisciplinario, el profesional de enfermería desempeña un papel fundamental en la continuidad del cuidado y en la promoción del bienestar.

En el periodo neonatal e infantil, el personal de enfermería participa en la detección temprana de complicaciones médicas, el monitoreo del crecimiento y desarrollo, así como en la orientación a las familias sobre las necesidades específicas del niño. Asimismo, el personal de enfermería interviene en programas de estimulación temprana, los cuales han demostrado que favorecen el

desarrollo motor, cognitivo y social en los primeros años de vida.⁷

En el ámbito comunitario, la enfermería desempeña un papel clave en la educación para la salud al promover la adherencia a los controles médicos, la vacunación, la nutrición adecuada y la detección oportuna de comorbilidades.⁸

Además, el enfoque del proceso de atención de enfermería centrado en el paciente permite abordar dimensiones fundamentales del cuidado, como el apoyo emocional a las familias, la promoción de la autonomía y la defensa de los derechos de las personas con discapacidad.⁸

Conclusiones

El síndrome de Down continúa siendo una condición relevante en el ámbito de la salud pública global y nacional. Su comprensión requiere integrar conocimientos de genética, medicina clínica y ciencias sociales, así como promover modelos de atención centrados en el paciente. En este contexto, el personal de enfermería desempeña un papel fundamental en la educación para la salud y el acompañamiento a las familias, con lo que contribuye en los equipos interdisciplinarios a una atención más integral, informada e inclusiva.

El cariotipo continúa siendo la prueba confirmatoria para los pacientes con síndrome de Down y otras cromosopatías, ya que permite identificar el tipo de alteración cromosómica y orientar el asesoramiento genético familiar. Sin embargo, en México la disponibilidad y el acceso oportuno a estas pruebas aún representan un reto, lo que puede retrasar la confirmación diagnóstica y el acompañamiento adecuado. Ante este panorama, resulta fundamental fortalecer el acceso a herramientas diagnósticas oportunas y promover una atención integral que favorezca la orientación, el apoyo y la toma de decisiones informadas por parte de las familias.

El cariotipo sigue siendo la prueba que confirma la presencia de síndrome de Down, dado que permite determinar la alteración cromosómica y establecer el asesoramiento genético; empero, su disponibilidad en México todavía representa un reto que puede incidir en el retraso del diagnóstico

Referencias

1. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, et al. Down syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2020;6(1):9. doi: 10.1038/s41572-019-0143-7
2. Secretaría de Salud. Panorama epidemiológico de los defectos congénitos en México. Ciudad de México: Secretaría de Salud; 2020.
3. Instituto Mexicano del Seguro Social. Informe de vigilancia epidemiológica de defectos congénitos. Ciudad de México: IMSS; 2021.
4. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, et al.; Council on Genetics. Health Supervision for Children and Adolescents with Down Syndrome. *Pediatrics*. 2022;149(5):e2022057010. doi: 10.1542/peds.2022-057010
5. Bunt CW, Bunt SK. Medical Care for Adults with Down Syndrome: Guidelines from the Global Down Syndrome Foundation. *Am Fam Physician*. 2022;105(4):436-7.
6. World Health Organization. World report on disability and developmental conditions. Geneva: WHO; 2022.
7. Glasson EJ, Sullivan SG, Hussain R, et al. The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counselling. *Clin Genet*. 2002;62(5):390-3. doi: 10.1034/j.1399-0004.2002.620506.x
8. Weijerman ME, de Winter JP. Clinical practice. The care of children with Down syndrome. *Eur J Pediatr*. 2010;169(12):1445-52. doi: 10.1007/s00431-010-1253-0

Cómo citar este artículo/To reference this article:

Sánchez-Estrada JA, De la Fuente-Cortez BE, Lara-García KD, *et al.* Comprendiendo el síndrome de Down: bases genéticas y el papel de enfermería en el cuidado integral. *Rev Enferm Inst Mex Seguro Soc*. 2026;34(3):e1641. doi: 10.5281/zenodo.20708777