

Analizan progresos y desafíos en torno al Síndrome de Down

CARACTERÍSTICAS.

Genetista del HBV, dirigente de agrupación y directora de centro de estimulación hicieron un análisis en el marco del Día Internacional que invita a reflexionar y visibilizar.

Oscar Gallardo Ríos
 oscar.gallardo@diariolitoral.cl

Hoy 21 de marzo se conmemora a nivel mundial el Día Internacional del Síndrome de Down, trastorno genético que afecta a un porcentaje menor de la población, pero que conlleva la aparición de una serie patologías asociadas.

Hoy, los avances de la medicina han permitido a la gran mayoría de los pacientes tener una condición de salud compatible con sus deseos de inserción social, por lo que los esfuerzos están concentrados en seguir abriendo espacios para la integración.

Ximena Barraza es genetista clínica del Servicio de Pediatría del Hospital Base Valdivia explicó que “el Síndrome de Down es una manifestación clínica, es decir, un conjunto de síntomas y signos clínicos que uno puede detectar en el examen de un feto en el período prenatal y también en el período postrnatal en un recién naci-



EN EL CENTRO DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA (CET) INKA POYEN SE ATIENDE A NIÑOS DESDE LOS 0 HASTA LOS 26 AÑOS DE EDAD, DONDE SE LES ENTREGA UNA FORMACIÓN INTEGRAL.

do, y que expresan la trisomía 21, que es la presencia de un tercer cromosoma 21 en el cariotipo. El cariotipo normal tiene 46 cromosomas, cada uno de nosotros tiene un par de cromosomas que van del 1 al 22; además de dos cromosomas sexuales. Sin embargo, en estos niños el cromosoma 21 está repetido tres veces”.

¿Cómo surge el Síndrome de Down? La doctora señaló que “hay estudios, pero no se conoce con claridad por qué en un porcentaje de embriones se produce esta situación. Aparentemente, uno podría especular de que esto pudiese ocurrir con cualquier cromosoma,

pero la trisomía 21 sería más tolerable y permite que nazcan niños vivos con esta trisomía”.

Con respecto a los efectos que conlleva este síndrome, la profesional señaló que “las características clínicas de estos niños son en general un síndrome hipotónico, es decir una disminución en el tono muscular, que hace que sean como más ‘blanditos’ les digo yo. También genera dificultad intelectual que es de grado variable, ya que hay todo un espectro. Hay niños con Síndrome de Down que pueden alcanzar los hitos del desarrollo intelectual y psicomotor más o menos a la par que los otros niños de

Celebrarán con “Ruta de la Inclusión”

● La directora del CET Inka Poyen, Daniela Fuentes, informó que para celebrar el Día de Síndrome de Down hoy, “nuestro establecimiento se va a desplegar por Valdivia, en distintos puntos como escuelas básicas, liceos, organismos públicos, donde vamos a llegar con nuestros estudiantes y una presentación sobre el Síndrome de Down, el lenguaje apropiado y características que queremos que las demás instituciones conozcan. Además, vamos a exhibir un pequeño documental para crear conciencia y comprender el mensaje que queremos entregar”.

su edad y hay otros niños que tienen mucho mayor compromiso y que les cuesta más conseguir esos hitos”.

Y agregó: “Además tiene asociadas algunas malformaciones cardíacas e intestinales

que son las principales, pero también en otros órganos. En el caso del corazón, se estima que un 50% de los niños con Síndrome de Down tienen alguna patología cardíaca asociada y eso también es de grave-

dad variable. En ocasiones pueden ser cosas menores que no requieren de intervención y otras que pueden ser bastante más complejas”.

Consultada por la esperanza de vida, Ximena Barraza expuso que “eso en general se relaciona con las patologías asociadas que tengan. Un niño con Síndrome de Down que no tiene patologías asociadas, tiene una esperanza de vida bastante buena y puede llegar fácilmente a los 50 o 60 años. Alguien que tenga una cardiopatía compleja que no es posible corregir quirúrgicamente, probablemente se le va a acortar la esperanza de vida”.

Fecha: 21-03-2024
Medio: Diario Austral Región de Los Ríos
Supl.: Diario Austral Región de Los Ríos
Tipo: Noticia general
Título: Analizan progresos y desafíos en torno al Síndrome de Down

Pág.: 3
cm2: 622.9
VPE: \$ 541.890

Tiraje: 4.800
Lectoría: 14.400
Favorabilidad: ☐ No Definida

6 nacimientos al año

de niños con Síndrome de Down es el promedio que se registra en el Hospital Base Valdivia, según lo informado por la doctora Ximena Barraza, genetista clínica del HBV.

(viene de la página anterior)

En relación a los avances médicos a nivel local, la genetista destacó que en el Hospital Base Valdivia, "en el Laboratorio de Citogenética tenemos la capacidad para hacer el diagnóstico prenatal a través de cariotipo en líquido amniótico, o bien a través de un fish en líquido amniótico, que es una técnica más rápida. Eso es muy bueno, porque nos permite ir adelantando algunas medidas que se puedan tomar en el periodo de recién nacido temprano y también preparar a la familia para la recepción de un niño que tiene muchas expectativas, pero que también va a significar un acondicionamiento del funcionamiento familiar".

También precisó que "después de que nace el niño, tenemos la capacidad de hacer el diagnóstico y confirmar la trisomía 21. Aunque la capacidad de diagnóstico clínico para Síndrome de Down es bastante buena y yo diría que prácticamente todos los niños se pueden diagnosticar clínicamente, es importante hacer el estudio con el cariotipo, porque hay un pequeño porcentaje, cerca de un 4%, que pueden ser condiciones familiares y puede haber un riesgo de que se repita en el próximo embarazo. Para el asesoramiento reproductivo de esa pareja, es muy importante tener ese diagnóstico".

La doctora Barraza explicó que en el Hospital Base Valdivia "nacieron en promedio seis niños al año con Síndrome de Down, lo que se enmarca dentro de las estadísticas mundiales (por cantidad de habitantes)".

EXPERIENCIA

María Eugenia Ramírez es presidenta de la Agrupación de Padres y Amigos de Niños con Síndrome de Down de Valdivia y además es madre de Pablo, de 17 años de edad, quien nació con este síndrome.

Sobre su experiencia personal, recordó que "el embarazo fue malo, porque fue de alto riesgo. Nunca supe que mi hijo tenía Síndrome de Down hasta que nació, a los seis meses de gestación. No tuvimos mucho tiempo de lamentarnos, ni de vivir un duelo, ya que mi hijo nació con tantos problemas, que nos dijeron que se iba a morir. Eso fue para nosotros súper fuerte. Sin embargo, po-

50% de los pacientes

que nacen con Síndrome de Down desarrollan alguna patología cardíaca. También son frecuentes las enfermedades intestinales a lo largo de sus vidas.



LA DOCTORA XIMENA BARRAZA ES GENETISTA CLÍNICA DEL HOSPITAL BASE.

co a poco se empezó a afirmar y salió adelante con todo, luego de tener leucemia, patologías al corazón, problemas al estómago, un quiste en su cabeza y varias cosas más".

En relación al impacto que esto provocó en su familia, María Eugenia explicó que "mi vida cambió absolutamente, ahora todo es diferente en nuestra familia. Por mucho que quieran decir que hay que tratarlos como a cualquier otro niño, es imposible, porque ellos no son como cualquier chico, ninguno de ellos. Los primeros años son muy delicados de salud. Yo antes trabajaba en atención de público y tuve que dejar de trabajar, ya que los cuidados que ellos requieren no son los de un niño normal. Además, los otros hijos empiezan a quedar de lado".

Y agregó: "Desde que salió del hospital, lo llevamos inmediatamente a un centro de estimulación temprana, ya que en el mismo hospital nos contactaron con el CET Inka Poyen. Fue uno de los primeros bebés que llegó a ese colegio. Cuando dicen que son puro amor, es verdad. Deja 'baboso' a cualquiera que le dé el espacio, te envuelven en un mundo de cariño, de entrega. Valoran mucho las cosas y te enseñan a disfrutar de las cosas simples de la vida".

Con respecto a la agrupación, de la cual es socia hace 14 años y está ad portas de cumplir un año como presidenta, María Eugenia Ramírez precisó que "la agrupación fue creada para hacer actividades con los niños. Postulamos a proyectos para salir a pasear con ellos, los llevamos a conocer, hace un tiempo nos ganamos un proyecto para hacer una obra de teatro y también trabajamos en fonología con la Universidad San Sebastián".

"Además, es una instancia para apoyarnos, nos reunimos para hacer beneficios, conversamos y nos comunicamos mucho. Nuestro objetivo es que compartan entre sus pares y generar ese tipo de instancias", complementó.

CET INKA POYEN

A nivel local, uno de los establecimientos especializados en la atención de niños con Síndrome de Down es el Centro de Estimulación Temprana (CET) Inka Poyen de Valdivia.

Daniela Fuentes es directora del establecimiento y explicó que "Inka Poyen es una escuela especial que lleva 18 años en Valdivia y atiende a estudiantes de 0 a 26 años con discapacidad, pero la mayor población (85%) son niños y jóvenes con Síndrome de Down. Contamos con distintos niveles de enseñanza que son párvu-

"Vemos la atención como un todo..."

La doctora Ximena Barraza destacó que "en el Policlínico de Genética del Hospital Base Valdivia hemos tomado la responsabilidad de tener un control que sea más general del paciente, tratando de darle una visión más holística y no concentrándose en los problemas particulares que tengan, sino que tratando de verlo como un todo. También tratando de abarcar toda la parte social, estos niños tienen derechos a través de la atención asistencial por ejemplo. Nosotros estimulamos a los padres a que hagan los trámites y también en el apoyo escolar, orientación para integrar a los niños".

los, atención temprana, educación básica y niveles laborales".

Con respecto a sus objetivos, precisó que "de acuerdo a nuestro proyecto educativo, nuestro objetivo es potenciar las habilidades de nuestros estudiantes, para así favorecer la transición a la vida adulta activa. Esto significa que entregamos una enseñanza aprendizaje de manera integral, trabajamos las áreas pedagógicas, el lenguaje, la motricidad y también en habilidades para la vida como autonomía, independencia, inclusión laboral e inclusión social. Nos interesa que nuestros estudiantes puedan potenciar el lado académico, pero así también las habilidades blandas, que puedan tener un círculo social con el cual compartir. No sólo tener como apoyo a la casa y el colegio".

¿Cómo describiría la experiencia de trabajar con niños con Síndrome de Down? Daniela Fuentes sostuvo que "es un trabajo de mucha satisfacción, porque uno puede ver aprendizajes, quizás no a corto plazo, pero cuando está unificada la familia y el colegio, se ven realmente grandes avances. Como parte de nuestro proyecto educativo tenemos la inclusión laboral y hoy tenemos una estudiante de 24 años que está trabajando, que está contratada, que tiene sueldo, que administra su dinero. Pero, eso se logra gracias al apoyo constante de la familia, junto a las estrategias que nosotros entregamos".

100 estudiantes

tiene en la actualidad en Centro de Estimulación Temprana (CET) Inka Poyen de Valdivia, de los cuales un 85% corresponde a niños y niñas con Síndrome de Down.

Seminario abordará derechos de personas con discapacidad

EN PAILLACO. Actividad se realizará hoy en el auditorio Santiago Santana.



INICIATIVA LA FINANCIÓ EL FONDO NACIONAL DE PROYECTOS INCLUSIVOS.

La Oficina Comunal de Discapacidad de la Municipalidad de Paillaco realizará el primer Seminario de Promoción de Derechos a Personas con Discapacidad. La actividad está programada para hoy jueves 21 de marzo, desde las 9 horas, en el auditorio Santiago Santana.

La iniciativa es parte de la ejecución de Fondo Nacional de Proyectos Inclusivos (Fonapi), lo que permitirá contar con expositores de nivel local y regional, quienes profundizarán en temáticas de discapacidad e inclusión.

La encargada de la Oficina Comunal de Discapacidad, Gissela Sepúlveda, dio a conocer que la invitación es abierta a toda la comunidad.

"Es importante que participen personas con discapacidad, como también quienes no las tienen, para que se informen y despejen dudas con res-

“

Es importante que se informen y despejen dudas con respecto a las normativas que rigen a las personas con discapacidad en nuestro país".

Gissela Sepúlveda
Oficina Discapacidad Paillaco

pecto a las normativas que rigen a las personas con discapacidad en nuestro país", explicó.

Entre las temáticas a abordar en el seminario se encuentran: "Promoción de derechos a personas con discapacidad"; "Ajustes razonables a personas con discapacidad. Artículo 24 Ley 20.422"; "Inclusión laboral a personas con discapacidad"; y "Accesibilidad universal en la comuna. Un recorrido por la comuna de Paillaco".

Quienes estén interesados en participar, deben inscribirse a través de un formulario, porque los cupos son limitados.

Desde la municipalidad precisaron que se entregará certificado de participación a los asistentes. Para dudas o consultas, pueden escribir al correo paillacoedli@gmail.com o al WhatsApp +56 9 6238 7900.

21 de marzo se realizará el seminario de promoción de derechos a personas con discapacidad.

9 horas comienzan las exposiciones, que se realizarán en el auditorio Santiago Santana de Paillaco.