

FENOTIPO DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

Describimos aquí brevemente algunas de las características del fenotipo (manifestación visible del genotipo en un determinado ambiente) del síndrome de Down. Sin embargo, hay que tener en cuenta que estas características son una generalización, y que como tal, **ninguna persona con trisomía 21 presenta el cien por cien de ellas**. Son estas:

- Braquicefalia (cabeza un poco más corta de lo normal, es decir, más ancha en sus lados y más plana en la región frontal y de la nuca), lo que produce rostros más planos y rectos.

- Hipotonía muscular (tonalidad débil en los músculos).

- Rostro:

* La nariz es un poco respingona, con sus orificios nasales dirigidos ligeramente hacia arriba y la raíz nasal hundida.

* La boca es relativamente pequeña con presencia de paladar arqueado, profundo, estrecho y los rebordes alveolares acortados y aplanados en su cara interna.

* Lengua protruyente (desplazada hacia delante), no necesariamente grande, pero debido a la hipotonía y la boca pequeña tiene tendencia a salir hacia afuera.

* Por su parte, las orejas suelen ser de menor tamaño, ubicándose un poco bajas y con un hélix (borde exterior) profusamente enrollado.

* Los ojos suelen estar inclinados hacia arriba y la esquina interna puede tener un pliegue redondeado de piel (pliegue epicántico) en lugar de terminar en punta.

- El cuello es normalmente corto y ancho, con excesiva piel en la nuca, mientras que el tronco suele carecer de la típica curvatura lumbar, dotándole de un aspecto más recto. Atendiendo al tamaño del tronco, las extremidades son algo cortas y, a su vez, las manos son también cortas y anchas (al igual que los dedos), y suelen tener un único pliegue palmar. Es frecuente que el primer y segundo dedos de los pies estén excesivamente separados.

El retardo en el crecimiento es típico. Aunque si bien la mayoría de las personas con trisomía 21 suelen ser de baja estatura, ésta se encuentra dentro del promedio.

Las mujeres con síndrome de Down presentan mayores índices de infertilidad, pero no son necesariamente estériles, mientras que los varones sí lo suelen ser.

La estructura cerebral y nerviosa característica influyen sobre el aprendizaje y la conducta, produciendo una discapacidad intelectual entre leve y moderada en las personas con síndrome de Down.