

## NIVEL DE CONOCIMIENTO SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN DE LA POBLACIÓN FEMENINA EN EDAD FÉRTIL DE LAS CIUDADES DE LA PAZ Y EL ALTO, BOLIVIA

### LEVEL OF KNOWLEDGE ABOUT DOWN SYNDROME AMONG THE FEMALE POPULATION OF REPRODUCTIVE AGE IN THE CITIES OF LA PAZ AND EL ALTO, BOLIVIA

German Melean <sup>1</sup>

Dafne Dina Quispe Villca <sup>2</sup>

Gisela Neydi Nina Quelca <sup>2</sup>

Gabriela Pacoricona Choque <sup>2</sup>

Jesica Santos Aspi <sup>2</sup>

Ximena Requez Monrroy <sup>2</sup>

Karen Mónica Illanez Ordoñez <sup>2</sup>

Milagros Tupa Zevallos <sup>2</sup>

#### RESUMEN

**Introducción.** El Síndrome de Down es una condición genética causada por la trisomía del cromosoma 21, que ocurre por un error de disyunción durante la meiosis, siendo el principal factor de riesgo la edad materna. En la población hay poca información sobre el Síndrome de Down, por esta razón se decide realizar el presente estudio, para medir el nivel de conocimiento sobre el Síndrome de Down de la población femenina en edad fértil de la ciudad de La Paz y El Alto.

**Método.** Tipo de estudio descriptivo transversal, en el que participaron 302 mujeres en edad fértil entre los 15 y los 45 años, residentes de la ciudad de La Paz y El Alto, a través de una encuesta, previo consentimiento informado.

**Resultados.** El 59 % desconoce qué es el Síndrome de Down, 8 % indicó que va relacionado con retraso mental y la edad materna fue reconocida como factor de riesgo en un 15%. A pesar del conocimiento sobre Síndrome de Down, el 60% se harían pruebas durante el embarazo para saber si su hijo tendría Síndrome de Down y el 20 % optaría por interrumpir su embarazo en caso de su diagnóstico en edad gestacional.

**Conclusiones.** La mayoría de la población femenina estudiada, desconoce la etiología y el principal factor de riesgo además de otros aspectos asociados al Síndrome de Down. La población encuestada muestra predisposición a aceptar socialmente a las personas con Síndrome de Down.

**Palabras clave:** Síndrome de Down, educación, diagnóstico, conocimiento, trisomía.

<sup>1</sup> Médico Genetista, Instituto de Genética. Facultad de Medicina, Enfermería, Nutrición y Tecnología Médica. Universidad Mayor de San Andrés. La Paz – Bolivia.

<sup>2</sup> Estudiante de la Carrera de Medicina. Universidad Privada Franz Tamayo, Calle Héroes del Acre No. 1855 esquina Landaeta. La Paz - Bolivia

Correspondencia a: [g.melean@gmail.com](mailto:g.melean@gmail.com)

Recibido: 30 de enero de 2025 Aceptado: 10 de junio de 2025



## ABSTRACT

**Introduction.** Down syndrome is a genetic condition caused by trisomy 21 of chromosome 21, which occurs due to a disjunction error during meiosis. The main risk factor is maternal age. There is little information about Down syndrome in the general population, which is why the decision was made to conduct this study to measure the level of knowledge about Down syndrome among women of childbearing age in the cities of La Paz and El Alto.

**Method.** A descriptive, cross-sectional study was conducted, in which 302 women of childbearing age between 15 and 45 years of age, residents of the cities of La Paz and El Alto, participated through a survey, with prior informed consent.

**Results.** 59% were unaware of Down syndrome, 8% indicated that it is associated with mental retardation, and maternal age was recognized as a risk factor in 15%. Despite awareness of Down syndrome, 60% would undergo testing during pregnancy to determine whether their child had Down syndrome, and 20% would choose to terminate their pregnancy if diagnosed at gestational age.

**Conclusions.** The majority of the female population studied is unaware of the etiology and main risk factor, as well as other aspects associated with Down syndrome. The surveyed population shows a willingness to socially accept people with Down syndrome.

**Keywords:** Down syndrome, education, diagnosis, knowledge, trisomy.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down es una condición genética causada por la trisomía del cromosoma 21 (1). Se caracteriza por retraso mental, facies dismórfica, talla baja, mayor riesgo de cardiopatía congénita, entre otros. La gravedad de estos problemas varía de un niño a otro. Es una de las malformaciones congénitas genéticas más comunes que tiene una incidencia de 1/650-750 recién nacidos (2-3).

La esperanza de vida ha ido aumentando considerablemente en los últimos años y está muy relacionada con el éxito del tratamiento de la cardiopatía (3-4).

Este síndrome a lo largo del tiempo ha presentado una gran aceptación a nivel familiar y social, dejando de lado el tabú que esta generaba. A pesar de esto aquella persona que nace con esta alteración, repercute en el ámbito social, económico, cultural y de salud en cada familia que asume la responsabilidad de su cuidado para así

brindarle la crianza y educación necesaria para un buen desarrollo (4).

La trisomía 21 por lo general se produce por un error en la disyunción de los cromosomas durante la meiosis (3,5). En un porcentaje menor de los casos puede deberse a una translocación robertsoniana que involucra al cromosoma 21 (5,6).

El principal factor de riesgo para tener un hijo con síndrome de Down es la edad materna al momento de la concepción (4). No hay datos suficientes para demostrar que los factores ambientales, agentes nocivos como el alcohol, tabaco y demás drogas puedan condicionar al desarrollo del SD (7).

La trisomía 21 puede ser diagnosticada en el embarazo, a través del cariotipo de células presentes en el líquido amniótico, para obtener estas células es necesario realizar la

amniocentesis, que es un procedimiento invasivo que conlleva un riesgo de aborto durante o después del procedimiento (8). En los últimos años también se ha desarrollado un método diagnóstico que analiza el ADN fetal libre presente en la sangre materna, esta técnica tiene la ventaja de no ser invasiva y de ser cada vez más precisa (9).

Después del nacimiento, el diagnóstico se realiza mediante el cariotipo de linfocitos de sangre venosa.

El manejo clínico del SD es multidisciplinario y tiene el objetivo de prevenir las complicaciones y mejorar la calidad de vida del paciente (2,4). Los niños con SD a menudo se pueden beneficiar de la terapia de fonoaudiología, terapia ocupacional y ejercicios para ayudar a mejorar sus habilidades motoras. También podrían ser ayudados por la educación especial (10).

Las carreras universitarias de las ciencias de la salud, priorizan en su pensum el estudio de problemas de salud con alta prevalencia en la población, dejando de lado, en muchos casos condiciones poco frecuentes como el SD. A nivel de la población general e incluso entre el personal de salud suelen transmitirse conocimientos errados o poco precisos sobre el diagnóstico, la historia natural, el tratamiento y en general la problemática que rodea al SD (1).

La población femenina en particular debe estar informada acerca de la problemática, ya que son ellas quienes al tener la posibilidad de que su hijo tenga SD sepan sobrellevar la situación clínica de sus hijos (20).

No existen datos, estadísticas o trabajos de investigación a nivel de la región acerca del conocimiento que posee la población sobre el SD, situación que dificulta a los países, alcaldías, gobernaciones poder identificar puntos clave para

crear programas de enseñanza, prevención y promoción de lo que es el SD.

Este trabajo intenta hacer énfasis en el grado de conocimiento que tienen la población femenina en edad fértil de la ciudad de La Paz y El Alto sobre diferentes aspectos del SD, incluido el aborto.

## **MATERIALES Y MÉTODOS**

Se ha llevado a cabo un estudio de tipo descriptivo transversal, con muestreo aleatorio estratificado, como unidad de estudio se tomaron 302 mujeres de la población en general en edad fértil (15-45 años) residentes de la ciudad de La Paz y el Alto en 2022. El criterio de inclusión fue de mujeres que se encuentren entre los 15 - 45 años, tomando en cuenta que en este rango de edad las mujeres están en edad fértil que son madres o formarán una familia y estarían más conectadas a la sociedad diariamente. Se aplicó una encuesta de elaboración propia en base a los objetivos del presente trabajo, la cual fue previamente realizada a estudiantes de Medicina. Esta encuesta consta de 2 secciones; la primera de datos generales y la segunda sección de 12 preguntas abiertas acerca del SD, previo consentimiento informado.

## **RESULTADOS**

Se realizó la encuesta a 302 mujeres en edad fértil de los cuales 237 residentes de la ciudad de La Paz (78%) y 65 en la ciudad de El Alto (22%).

El nivel de educación estaba representado de la siguiente manera: estudios superiores (173 mujeres: 57 %); bachillerato (49 mujeres: 16 %); primaria y secundaria (80 mujeres: 26 %). Con respecto a la ocupación, 162 son estudiantes (54 %), 38 realizan labores de casa (13 %) y 21 personal de salud (7 %), 59 tiene otro tipo de ocupación (20 %) y 22 comerciantes (7 %). En relación al estado civil, 92 viven dentro de un

matrimonio (30 %), 186 solteras (62 %), 16 en unión estable (1 %) (Tabla 1).  
divorciadas (5 %), 5 viudas (2 %) y 3 permanecen

**Tabla 1. Características generales de las participantes mujeres en edad fértil de las ciudades de La Paz y El Alto 2022**

Característica	Categorías	Frecuencia	%
Años en edad	20 – 30	154	51
	31 – 40	142	47
	41 – 50	5	2
	Mayor 50	1	0
Número de hijos	0	143	47
	1-2	142	47
	3 o más	17	6
Grado de escolaridad	Primaria y secundaria	80	26
	Bachillerato	49	16
	Estudios superiores	173	57
Ocupación	Estudiante	162	54
	Labores de casa	38	13
	Comerciante	38	7
	Personal de salud	21	7
	Otros profesionales	59	20
Estado civil	Casada	92	30
	Soltera	186	62
	Divorciada	16	5
	Viuda	5	2
	Unión estable	3	1

**Fuente:** Elaboración propia

Los resultados obtenidos sobre el conocimiento básico del SD en las mujeres incluidas en la muestra fueron: 58 % desconoce qué es el SD, el 9 % lo relaciona con una discapacidad, el 8 % lo asocia con retraso mental, el 8 % indica que es un trastorno genético hereditario, el 6 % lo considera una enfermedad congénita y un 10 % asimila que se debe a una alteración cromosómica. Dentro de los factores de riesgo, se obtuvo que el 15 % de las mujeres identifican a la edad materna como factor de riesgo, el 24 % a las drogas, el 1 % a la

alteración genética y un 61 % no sabe sobre los factores de riesgo (Tabla 2).

En la prevención del SD el 15 % elige el control prenatal, el 75 % no sabe cómo prevenir, el 5% dice que no se debe tener hijos en edad avanzada, el 1 % menciona al consumo de ácido fólico como una medida de prevención, mientras que el 4 % considera que se debe evitar el uso de fármacos o practicar la abstinencia. En relación al tratamiento médico del SD el 81 % desconoce sobre el

tratamiento, el 7 % responde que deberían ir a centros especiales, el 6 % piensa que no hay forma de tratamiento y el otro 6 % que sí hay terapias, pero no indica cuales (Tabla 2).

**Tabla 2. Frecuencia de respuestas sobre conocimientos básicos de las mujeres encuestadas sobre el Síndrome de Down, ciudades de La Paz y El Alto 2022**

Pregunta	Opciones de respuesta	Frecuencia	%
<b>¿Qué es el Síndrome de Down?</b>	No sabe	178	59
	Trastorno genético hereditario	25	8
	Enfermedad congénita	18	6
	Retraso mental	25	8
	Discapacidad especial	26	9
	Alteración cromosómica	16	5
	Trisomía del par 21	14	5
<b>¿Cuáles son los factores de riesgo?</b>	Edad materna	45	15
	Drogas	71	24
	Alteraciones genéticas	3	1
	No sabe	183	61
<b>¿Cómo se puede prevenir el Síndrome de Down?</b>	Control prenatal	46	15
	No sabe	224	75
	Edad avanzada	16	5
	Ácido fólico	2	1
	Evitar fármacos en el embarazo/abstinencia	12	4
<b>¿Cuál es el tratamiento del Síndrome de Down?</b>	Desconoce	244	81
	Centros especiales	20	7
	No hay tratamiento	19	6
	Terapias	19	6
<b>¿Puede trabajar una persona con Síndrome de Down?</b>	Si, normal	34	11
	Sí, pero con dificultades	136	45
	No sabe	76	25
	Depende del grado de dificultad	26	9
	Hacer manualidades	21	7
	Auxiliar administrativo	9	3
<b>¿Puede asistir a una escuela normal?</b>	Si, acepta	212	70
	No aceptaría	57	19
	No sabe	33	11

Fuente: Elaboración propia.

Otros factores considerados en la encuesta fueron los relacionados al aspecto social, se preguntó si las personas con SD pueden trabajar, los resultados mostraron que el 11 % responde que pueden trabajar como personas normales, 45 % que son capaces, pero con dificultades, 25 % no saben, 9 % indican que depende del grado de dificultad del trabajo a realizar, 7 % pueden hacer manualidades y en un 3 % que pueden realizar un trabajo administrativo (Tabla 2).

En relación a la inclusión de los niños en las escuelas, el 36 % de las mujeres encuestadas acepta que los niños con SD pueden asistir a una escuela normal, el 33 % prefiere que vayan a centros especiales y un 15 % no está segura de dónde deben estudiar.

Sobre la pregunta de que si su hijo estudie en la misma escuela con un niño con SD el 70 % aceptaría, 19 % no aceptaría y el 11 % no está segura (Tabla 2).

En relación a la pregunta de los métodos de detección durante el embarazo el 60 % si se realizaría pruebas durante el embarazo para detectar si su hijo tendría SD, el 30 % no se realizaría pruebas durante el embarazo y 10 % no está segura de realizarse una prueba durante el embarazo.

Así también se preguntó si conocían algún método para realizar el diagnóstico de SD durante el embarazo y el 63 % no sabe cómo diagnosticar, 2 % recurriría a un análisis genético, 4 % amniocentesis, 27 % ecografía y 4 % respondió otras opciones no relacionadas. Por último, sobre la opción de interrupción del embarazo en una gestación cuyo producto tiene trisomía 21: el 67 % de las mujeres no interrumpiría su embarazo, mientras que el 19 % si interrumpiría su embarazo y un 14 % no está segura.

## DISCUSION

El SD es una condición genética relativamente frecuente. Todas las personas tienen la probabilidad de tener un hijo o un pariente con SD, del mismo modo todos podríamos conocer a una persona con SD. Por estos motivos es importante que la población general conozca las características generales del SD, de este modo se pueden evitar conceptos errados, ideas preconcebidas erróneas y demás situaciones que puedan ir en desmedro de este grupo de personas o sus familias.

Entre los resultados de este trabajo, es resaltable que la población demuestra una buena intención de aceptación en el entorno social y laboral hacia las personas con SD, deberían crearse políticas de promoción y prevención activa para reforzar el conocimiento prevaleciendo la buena intención de aceptación por parte de esta población.

La falta de conocimiento sobre el SD podría causar rechazo y malos tratos hacia estos pacientes, por lo tanto, es importante estructurar políticas y mejorar la calidad de vida de estas personas, sancionando los malos tratos y defendiendo los derechos de estos pacientes.

Los resultados muestran un gran desconocimiento de la población sobre las posibilidades diagnósticas prenatales del SD, este vacío debería incentivar a que las autoridades de salud, elaboren programas de difusión sobre esta temática entre la población en edad fértil.

El trabajo en general, llama la atención sobre la falta de conocimiento sobre el SD en la población femenina e invita a que este tema sea incluido en los programas de estudios escolares y también dentro del plan de estudios de las carreras universitarias de las ciencias de la salud.

Es importante que toda la sociedad colabore para lograr que las personas con SD sean aceptadas y

respetadas como cualquier otro miembro de la sociedad.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pineda EJ, Estrategia educativa dirigida a la familia para promoción de salud en niños con Síndrome Down. Rev Cubana de medicina general integral, 2013; 29(3):301-11. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revcub/medgenint/cmi-2013/cmi134d.pdf>
2. Barrón L, Taboada G, Queiroz de Tejerina MS, Aillón V, Arce I, Barreda EM, et al. Comorbilidades en personas con síndrome de Down, habitantes de La Paz-Bolivia, Rev Méd La Paz, 2017; 23(1): 5-11. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/pdf/rmcmlp/v23n1/v23n1\\_a02.pdf](http://www.scielo.org.bo/pdf/rmcmlp/v23n1/v23n1_a02.pdf)
3. Díaz S, Yokoyama E, Del Castillo V. Genómica del síndrome de Down, Acta Pediatr Mex 2016; 37(5): 289-96. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v37n5/2395-8235-apm-37-05-00289.pdf>
4. Sarmiento F, Camila D, Parra MF, Carvajal KL, Experiencias de crianza de familias con hijos con síndrome de Down, Bucaramanga, Universidad Cooperativa de Colombia, Facultad de Ciencias de la Salud, Enfermería, 2020. Disponible en: <https://hdl.handle.net/20.500.12494/32674>
5. López MA. Síndrome de Down (trisomía 21). Junta Directiva de la Asociación Española de Pediatría 2005; 6: 37-43. Disponible en: <https://doi.org/10.46377/dilemas.v31i1.1105>.
6. Sociedad Nacional del Síndrome de Down (National Down Syndrome Society) [base de datos en línea]. Washington DC, Centro Nacional de Política y Defensa de NDSS, 2003. Disponible en: <https://www.ndss.org.info@ndss.org>
7. Kaminker P, Armando R. Síndrome de Down. Segunda parte: estudios genéticos y función del pediatra, Arch Argent Pediatr, 2008; 106(4):334-40. Disponible en: [https://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S0325-00752008000400009&script=sci\\_arttext](https://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S0325-00752008000400009&script=sci_arttext)
8. Zuliani L, Bastidas M. Encuentro del padre con su hijo con síndrome de Down: sufrimiento y empatía, Pensamiento psicológico, 2018; 16(2): 111-21. Disponible en: <https://doi.org/10.11144/Javerianacali.PPSI16-2.epps>
9. Schendel RV, Kater A, Vliet EH, Dondorp WJ, Cornel MC, Henneman L. What Do Parents of Children with Down Syndrome Think about Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)?, Journal of Genetic Counseling, 2017;26(3):522-31.URL disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0012-4>
10. Rodríguez A, Verano NC, Cabrera M, Soria AR. Comportamiento del nivel de conocimiento de las madres de recién nacidos con Síndrome de Down en el Servicio de Neonatología del Hospital General Docente Ambato, Rev dilemas contemporáneos; educación política y

- valores, 2019; 121. Disponible en: <https://www.dilemascontemporaneoseducacionpolitica.com/index.php/dilemas/article/view/1105>
11. Barbosa RTA, de Oliveira ASB, de Lima JYF, Crocetta TB, Guarnieri R, Antunes TPC, Arab C, Massetti T, Bezerra IMP, de Mello CB, de Abreu LC. Augmentative and alternative communication in children with Down's syndrome: a systematic review, BMC Pediatr, 2018;11:8(1):160. Disponible en: <https://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12887-018-1144-5>
  12. Borrel J. Guía para la atención en urgencias a personas con síndrome de Down. España, 2017; 1: 1-7. Disponible en: [https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2014/09/104L\\_guiapara.pdf](https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2014/09/104L_guiapara.pdf)
  13. Borrel J. Guía para la atención en urgencias a personas con síndrome de Down. España, 2017; 1: 1-7. Disponible en: [https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2014/09/104L\\_guiapara.pdf](https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2014/09/104L_guiapara.pdf)
  14. Martínez JM. Cuidados de salud en el adulto con síndrome de Down, Revista Española, 2012; 68(6): 448-52. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/ibc-133175>
  15. Long S, O'Leary P, Lobbo R, Dickinson J. Women's understanding and attitudes towards Down syndrome and other genetic conditions in the context of prenatal screening, J Genet Couns, 2018; 27(3): 647-55. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0167-7>
  16. Buyukavci MA, Dogan DG, Canaloglu SK, Kivilcim M. Experience of mothers with Down syndrome children at the time of diagnosis, Arch Argent Pediatr, 2019, 1;117(2):114-9. Disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2019/v117n2a09e.pdf>
  17. Chilaka VN, Konje JC, Stewart CR, Narayan H, Taylor DJ. Knowledge of Down syndrome in pregnant women from different ethnic groups. Prenat Diagn. 2001;21(3):159-64. Disponible en: [https://doi.org/10.1002/1097-0223\(200103\)21:3<159::aid-pd20>3.0.co;2-v](https://doi.org/10.1002/1097-0223(200103)21:3<159::aid-pd20>3.0.co;2-v)
  18. Valdivia I, Lucisano RV, Pfeifer LI, Pinto MP, Santos JL, Anhão PP. Interações sociais de crianças pré-escolares com Síndrome de Down durante atividades extracurriculares. Rev Bras Enferm, 2013; 66(1): 116-22. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/reben/a/p5ySQtnVMhMt5kGqZbPyr/f/>
  19. Huiracocha L, Almeida C, Huiracocha K, Arteaga J, Arteaga A, Blume S. Síndrome de Down: Influencias de la sociedad. J Child Health Care 2017; 21(4): 488-97. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1367493517727131>