

# REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



## CASO CLÍNICO

# Matrimonio y reproducción en una mujer con síndrome de Down<sup>a</sup>

L.M. Azevedo Moreira\* y L. Damasceno Espirito Santo

Laboratorio de Genética Humana y Mutagénesis, Instituto de Biología, Universidad Federal de Bahía, Salvador, Bahía, Brasil

Recibido el 22 de mayo de 2013; aceptado el 22 de octubre de 2013

### PALABRAS CLAVE

Síndrome de Down;  
Discapacidad  
intelectual;  
Matrimonio;  
Reproducción

### Resumen

La vida sexual de las personas con síndrome de Down (SD) u otros trastornos asociados con la discapacidad intelectual sigue siendo un tabú, con pocos relatos en la literatura. Los avances en el conocimiento de los aspectos causales y nosológicos, incluidas sus conquistas sociales, llevaron al fortalecimiento del movimiento inclusivo destinado a estas personas. En este artículo se presenta un caso inusual de un matrimonio de una mujer con SD que tiene un hijo. Esta mujer estudió en escuelas especiales y se comunica bien verbalmente. Presentó menarquía a los 13 años de edad, y demostró autonomía en el cuidado de su cuerpo. Ocho años atrás conoció a su actual esposo en una escuela especial. Después de 2 años de matrimonio, ella quedó embarazada de un varón sin este síndrome. La mujer es capaz de atender las necesidades de su hijo, responsabilidad que comparte con su madre, que fue la principal responsable de su educación hacia la autonomía. El cariotipo de la probanda reveló trisomía 21 con mosaicismo cromosómico. Se están produciendo nuevos logros sociales, incluido el establecimiento de relaciones afectivas perdurables. Las posibilidades de reproducción y el riesgo de recurrencia del SD deben ser considerados en el consejo genético. El cuidado de todos los niños nacidos de estos matrimonios genera responsabilidades compartidas por estos padres especiales y sus familias.

<sup>a</sup>Esta investigación no se ha presentado a ninguna conferencia o revista, y tampoco ha recibido premios ni apoyo financiero.

\*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: lazevedo@ufba.br (L.M. Azevedo).

**KEYWORDS**

Down syndrome;  
Intellectual disability;  
Marriage;  
Reproduction

**Marriage and reproduction in a woman with Down syndrome****Abstract**

Sex life of people with Down syndrome (DS) or other conditions associated with intellectual disability is still a taboo, with few reports in the literature. Advances in knowledge of causal and nosological aspects, including its social achievements, have led to the strengthening of the inclusive movement aimed at those people. This paper presents an unusual case of successful marriage and reproduction of a woman with DS. The propositus studied in special schools and communicates well verbally. She presented menarche at age of 13, showing autonomy in caring for her body. Eight years ago she met her current husband at the special school she attended. Two years after the wedding, the proband became pregnant of a male child without the syndrome. She is able to take care of her child needs, sharing this responsibility with her own mother, who was primarily responsible for her education directed towards autonomy. The proband's karyotype revealed trisomy 21 with chromosomal mosaicism. New social achievements are occurring, among them the establishment of lasting emotional relationships. The reproductive chances and risks of recurrence of DS should be considered in genetic counseling. The breeding and rearing of any children born from these marriages become new responsibilities shared by these special parents and their families.

**Introducción**

El síndrome de Down (SD) es un arquetipo de trastorno genético congénito. Los avances en el conocimiento de los aspectos causales y nosológicos, incluidas sus conquistas sociales, han llevado al fortalecimiento del movimiento inclusivo destinado a las personas con discapacidad intelectual y trastornos congénitos en general.

Este síndrome fue descrito por primera vez por el médico inglés John Langdon Down (1866)<sup>1</sup>, pero su etiología no se aclararía hasta 1959, cuando el genetista Jerome Lejeune y sus colaboradores asociaron este síndrome con la presencia de un cromosoma 21 extra, lo que luego se conocería como trisomía 21. A continuación se realizaron otros estudios sobre la patogenia de esta cromosomopatía que la definieron como trisomía libre, por translocación o mosaicismo cuando hay células normales y trisómicas, lo que ocurre en el 1-2% de los casos<sup>2-4</sup>. La trisomía 21 libre es la forma más frecuente de SD y se ha asociado con un aumento de sus tasas con una edad materna superior a los 35 años<sup>5</sup>.

El SD se caracteriza por una discapacidad intelectual de leve a moderada, hipotonía y signos craneofaciales típicos, como hendiduras palpebrales oblicuas. La cardiopatía y otros trastornos sistémicos graves se producen en un porcentaje menor de casos. La trisomía de la banda cromosómica 21q22 se considera patognomónica y relacionada con trastornos más graves, aunque hay una variación fenotípica considerable<sup>6</sup>. En casos de mosaicismo, hay manifestaciones clínicas que parten de una presentación típica de signos de SD, incluso sutiles, a menudo detectadas sólo después del nacimiento<sup>7</sup>. Los síntomas más graves pueden asociarse con un porcentaje más alto de células trisómicas<sup>8</sup> o con la pérdida del cromosoma 21 en un cigoto originalmente trisómico.

La inclusión social y la educación también han contribuido al desarrollo y la adaptación de las personas con SD, y a menudo han dado lugar a la posibilidad de que realizaran actividades laborales en condiciones adaptadas a sus características<sup>9</sup>. Sin embargo, la vida sexual de las perso-

nas con este síndrome u otros trastornos asociados con la discapacidad intelectual sigue siendo un tabú, con pocos relatos en la literatura. El objetivo de este artículo es estudiar diferentes aspectos relacionados con el desarrollo emocional y sexual en el SD documentados a lo largo de la vida de una mujer con una relación matrimonial duradera que dio lugar al nacimiento de un niño sin el síndrome, lo que puso de relieve la importancia de la familia en este proceso.

Este artículo presenta un caso poco frecuente de matrimonio y reproducción exitosos de una mujer con SD atendida en el Programa de Genética Comunitaria (Genética y Sociedad) de la Universidad Federal de Bahía (Brasil).

**Observación clínica**

El estudio habla de una mujer con SD que actualmente tiene 41 años. Los antecedentes familiares son negativos para malformaciones congénitas y trastornos genéticos. Cuando nació, su madre tenía 20 años y su padre 25. Nació por parto vaginal sin complicaciones. El diagnóstico clínico fue de SD, sin malformaciones congénitas graves. Más tarde tuvo dos hermanos más. Estudió en escuelas especiales; no asistió a sesiones de logopedia, pero puede comunicarse bien oralmente. Fue a clases de natación y de danza. El padre es músico y publicista y ella una apasionada de la música desde siempre. En casa la trataron igual que a sus hermanos, que no tenían el síndrome. No podía leer ni escribir, pero la prepararon para el mercado laboral. Trabajó en comercios y hace poco se jubiló.

Presentó menarquía a los 13 años de edad, y demostró autonomía en el cuidado de su cuerpo. Salíó con tres chicos, uno de ellos también con SD, pero buscaba un compañero para formar una familia. Hace 8 años conoció a su actual esposo en una escuela especial. Era un chico huérfano, con antecedentes de déficit de aprendizaje leve asociado con acontecimientos gestacionales, que vivía y trabajaba en un centro especializado.

La boda se desarrolló normalmente, como la de cualquier pareja (fig. 1 A). Se casaron en una ceremonia religiosa y se mudaron a casa de la familia materna, compartiendo las tareas y contribuyendo económicamente al hogar. Dos años después de la boda, la probanda quedó embarazada a la vez que su cuñada, lo que sorprendió a todos, porque a los padres les habían informado de que no eran necesarios métodos anticonceptivos ya que, debido al síndrome, no podrían concebir. El examen prenatal, efectuado en el quinto mes de gestación, indicó que se trataba de un varón sin el síndrome, noticia que toda la familia celebró con gran alegría.

Tras el nacimiento del niño, la probanda, que desde su nacimiento solamente había recibido el diagnóstico clínico de SD, se sometió al estudio de su cariotipo, que reveló trisomía 21 con mosaicismo cromosómico. Cariotipo: 47,XX,+21/46,XX, con la mayoría de la línea trisómica presente en el 80% de las células examinadas. Actualmente, goza de una buena salud general. Asiste a un curso de alfabetización para adultos y participa en actividades educativas sobre el SD. Es capaz de atender las necesidades de su hijo, responsabilidad que comparte con su madre, que fue la principal responsable de su educación hacia la autonomía. Tras 6 años de matrimonio, la pareja conserva una relación estable y afectuosa, y dedican a su hijo su tiempo libre (fig. 1 B).

## Discusión

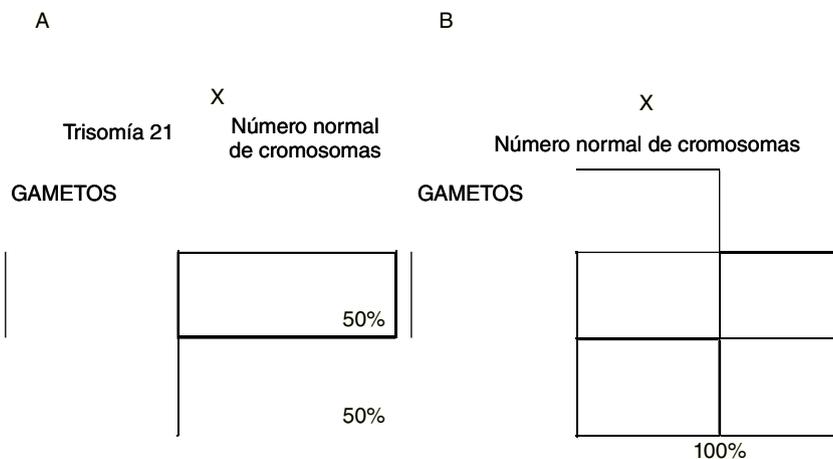
Un análisis histórico del desarrollo de personas con SD muestra un cambio en la concepción de este síndrome, que inicialmente se basaba en supersticiones y prejuicios, luego en una concepción patológica de la enfermedad, y actualmente en la causa, una alteración genética compatible con la vida y la posible adaptación a la sociedad como parte de la diversidad humana, con derechos y deberes sociales. Esto establece un nuevo modelo de interpretación de la discapacidad, donde pierde el carácter de atributo individual y se

considera un fenómeno contingente que modifica las acciones sociales y ajusta el entorno en relación con la naturaleza de las personas con discapacidades<sup>10</sup>.

Los avances en la calidad de vida, la longevidad y las medidas de inclusión han permitido la aparición de nuevas funciones, aunque el tema de la sexualidad se ha ignorado o subestimado. Brown (1996)<sup>11</sup> observa que las relaciones y los matrimonios están dentro del contexto de calidad de vida en el SD y hace hincapié en la necesidad de preparar a estas personas para la vida, para que puedan darse estas posibilidades. Denholm (1992)<sup>12</sup> señala que los adolescentes con discapacidades intelectuales tienen las mismas expectativas en términos de códigos morales, amistades e intereses de moda que los jóvenes sin discapacidades, y sostiene que estas tendencias pueden generalizarse, a pesar de que tienen menos oportunidades sociales. Conod y Servais (2008)<sup>13</sup> notifican una falta de estudios de personas con discapacidades intelectuales en términos de sexo y también relaciones, matrimonio y crianza, y recuerda a su vez que estas actividades no sólo dependen de las expectativas de las personas, sino también de las oportunidades de socialización ofrecidas.

De las familias se espera, sobre todo de los padres, que estén mejor preparados para satisfacer las necesidades de sus hijos en la construcción de su personalidad y en los cambios evolutivos en diferentes aspectos de la vida social, y no debe haber diferencias en relación con las personas con SD. Aun con toda la independencia que pueda alcanzar una persona con SD, siempre hay una consideración, un apoyo, en que se requiere a la familia con una mayor o menor frecuencia<sup>14</sup>.

Actualmente, según el caso, la sexualidad es más aceptada por los familiares de personas con el síndrome, pero el asunto de la reproducción se observa con precaución y un 70% de padres la consideran inviable<sup>15</sup>. En hombres con SD, a pesar del desarrollo normal de características sexuales secundarias, la fertilidad se reduce, posiblemente debido a comportamientos anómalos del cromosoma 21 en la meiosis



**Figura 2** Segregación del cromosoma 21 y probabilidades de cigotos trisómicos (A) y normales (B) en mujeres en edad de reproducción con mosaicismo cromosómico.

masculina<sup>16</sup>. Goldstein (1988)<sup>17</sup> informa de que, en mujeres con SD, el desarrollo sexual se produce de manera similar al resto de la población en lo referente a pubertad y maduración sexual, con una menarquía que por término medio aparece a los 13,6 años, frente a los 13,5 de controles.

Los datos revisados sobre embarazos de 26 mujeres con SD sin mosaicismo muestran 10 niños con SD, 18 sin trastornos cromosómicos y tres abortos<sup>18</sup>. Según Moreira y Gusmão (2002)<sup>19</sup>, cuando la pareja está formada por otra persona sin el síndrome, el riesgo genético de descendencia con SD es aproximadamente del 50%. En el SD de tipo mosaico, como se indica en este artículo, las posibilidades de fetos con SD son inferiores (fig. 2) y dependen de la proporción de células trisómicas en el tejido gonadal.

En este caso, la premisa fundamental para los padres de la probanda fue desarrollar su autonomía, con aclaraciones y apoyo específico para su singularidad, así como la confianza en sus posibilidades de desarrollo y realización de sus sueños. Esta misma actitud sigue estando presente en la conciliación del nieto con la educación y el apoyo a la pareja.

El caso presentado en este artículo demuestra que, en un entorno inclusivo, puede haber oportunidades sociales, y que asuntos como el matrimonio y la reproducción en el SD deberían evaluarse en el contexto de la familia.

## Conflicto de intereses

Las autoras declaran que no tienen conflicto de intereses.

## Bibliografía

- Down JL. Observations on ethnic classification of idiots. London Hospital Clinical Lectures and Reports. 1886;3:259-62.
- Book JA, Fraccaro M, Lindsten J. Cytogenetical observations in mongolism. Acta Paediatrica. 1959;48:453-68.
- Penrose LS, Ellis JR, Delhanty JD. Chromosomal translocations in mongolism and in normal relatives. Lancet. 1960;2:409-10.
- Polani PE, Briggs JH, Ford CE, Clarke CM, Berg JM. A mongol girl with 46 chromosomes. Lancet. 1960;1:721-24.
- Hülten MA, Patel S, Jonasson J, Iwarsson E. On the origin of the maternal age effect in trisomy 21 Down syndrome: the oocyte mosaicism selection model. Reproduction. 2010;139:1-9.
- Moreira LMA, El-Hani CN, Gusmão FAF. Down syndrome and its pathogenesis: considerations about genetic determinism. Rev Bras Psiquiatr. 2000;22:96-9.
- Ringman JM, Rao PN, Lu PH, Cederbaum S. Mosaicism for trisomy 21 in a patient with young-onset dementia. Arch Neurol. 2008;65:412-5.
- Papavassiliou P, York TP, Gursoy N, Hill G, Nicely LV, Sundaram U, et al. The phenotype of persons having mosaicism for trisomy 21/Down syndrome reflects the percentage of trisomic cells present in different tissues. Am J Med Genet Part A. (2009);149:573-83.
- Nader, S. Preparing the inclusion way: dissolving myths and prejudices in relation to individuals with down syndrome. Rev Bras Ed. Esp. 2003;9:57-78.
- Carvalho-Freitas MN, Marques AL. A diversidade através da história: a inserção no trabalho de pessoas com deficiência, O&S. 2007;14:59-78.
- Brown RI. Partnership and marriage in Down syndrome. Downs Syndr Res Pract. 1996;4:96-9.
- Denholm C. Developmental needs of adolescents: Application to adolescents with Down syndrome. The 1992 National Conference of the Canadian Down syndrome Society. Canadian Down syndrome Society: University of Calgary, 1992.
- Conod L, Sarvais L. Sexual life in subjects with intellectual disability. Salud Pública de México. 2008;50:230-8.
- Manfroi C. A filha. Down em alto astral, Blumenau: Nova Letra; 2012.
- Schiavo MR. Síndrome de Down. Brasília (DF): Fundação Brasileira das Associações de Síndrome de Down. 1999.
- Johannisson R, Groop A, Winking H, Coerdts W, Rehder H, Schwinger E. Down's syndrome in the male. Reproductive pathology and meiotic studies. Hum Genet. 1983;63:132-8.
- Goldstein H. Menarche menstruation, sexual relations and contraception of adolescent females with Down syndrome. Eur J Obstet Reprod Biol. 1988;27:343-9.
- Bovicelli L, Orsini LF, Rizzo N, Montacuti V, Bacchetta M. Reproduction in down syndrome. Obstet Gynecol. 1982;59(suppl): 135-75.
- Moreira LMA, Gusmão FAF. Genetic and social aspects of Down syndrome subjects' sexuality. Rev Bras Psiquiatr. 2002;24:94-9.