



UNIVERSIDAD
DE LA REPÚBLICA
URUGUAY



Facultad de
Psicología
UNIVERSIDAD DE LA REPÚBLICA

Universidad de la República

Facultad de Psicología

TRABAJO FINAL DE GRADO

VÍNCULO Y ATENCIÓN TEMPRANA CON UN
DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOWN.

Verónica Gimena Azuri D'Angelo

CI: 3.903.470-7

Docente Tutora: Prof. Adj. Dra. Rossana Blanco

Docente Revisora: Prof. Agda Dra. Andrea Viera

Montevideo, Uruguay 2024

Índice

Resumen.....	2
Fundamentación.....	3
Objeto a estudiar.....	4
Historia y su descubrimiento.....	5
Alteraciones del Síndrome de Down.....	7
Características físicas.....	8
Características intelectuales y cognitivas.....	10
Características sociales y de personalidad.....	12
Normativa, política y acciones de la sociedad civil organizada.....	13
Antecedentes de investigación.....	17
Reflexiones finales.....	21
Bibliografía.....	26

Resumen.

El presente trabajo final de grado se basa en una discusión teórica sobre el Síndrome de Down, ofreciendo información sobre su definición, diversas alteraciones, características y problemas de salud asociados. Se realiza un recorrido histórico que abarca desde su descubrimiento hasta la actualidad.

En el contexto legal, se examinan las leyes que han surgido en nuestro país relacionadas con la discapacidad, así como la evolución de la terminología empleada y su aceptación social a lo largo del tiempo. Este análisis legislativo es fundamental para entender los avances y desafíos en la inclusión y protección de los derechos de las personas con síndrome de Down.

El tema elegido pretende reflexionar sobre la crucial importancia de establecer un vínculo seguro para el bebé y de proporcionar una atención temprana adecuada, con el objetivo de estimular su desarrollo integral. La intervención temprana no solo mejora las capacidades cognitivas y físicas, sino que también promueve una mayor autonomía, permitiendo a las personas con Síndrome de Down llevar una vida plena y satisfactoria.

Por otra parte, se subraya la relevancia de la implicación familiar en el proceso de desarrollo del niño, enfatizando cómo el apoyo emocional y la estimulación adecuada desde edades tempranas son determinantes para su crecimiento y bienestar. Este enfoque integral resalta la necesidad de políticas públicas y programas de apoyo que faciliten el acceso a recursos y servicios para las familias, asegurando que los niños con Síndrome de Down reciban las mejores oportunidades para desarrollarse plenamente.

En resumen, el trabajo aborda de manera comprensiva y crítica los aspectos históricos, legales y prácticos del Síndrome de Down, subrayando la importancia de la intervención temprana y el apoyo familiar en el desarrollo y bienestar de los niños con esta condición.

Palabras claves: Síndrome de Down, Vínculo temprano, atención temprana.

Fundamentación.

Este trabajo monográfico tiene como objetivo abordar la temática vínculo y atención temprana con un diagnóstico de Síndrome de Down (de ahora en adelante SD), haciendo énfasis en la importancia de un vínculo seguro entre el bebé y el entorno familiar. En la misma línea este trabajo pretende abordar la atención temprana en salud y los beneficios que tiene que los profesionales acompañen la llegada de dicho bebé con alegría, amor, respeto y apoyo hacia esa familia.

Para poder adentrarme en porque considero relevante el estudio sobre dicha temática me gustaría profundizar sobre lo que es el SD y la incidencia que tiene. El SD es la principal causa de discapacidad intelectual (AdDU, 2024), la cual no debe considerarse una enfermedad, sino, una alteración genética, que se produce de forma espontánea sin que exista algo que se pueda hacer para impedirlo. La mayoría de nosotros tenemos dos copias de todos los cromosomas, mientras que las personas con SD tienen tres copias del cromosoma 21. Es por esto que se le conoce también por Trisomía 21. Serrano Fernández (2017) señala que dicha condición está considerada como la causa genética más común de la discapacidad significativa en el ser humano.

Dicho esto, en lo personal, mi principal motivación para realizar este trabajo final de grado es mi hijo mayor, Piero, quien tiene SD. Nos enteramos durante el embarazo, a las 12 semanas, en la ecografía de translucencia nuchal, cuando nos informaron que “algo no iba bien” debido a que el pliegue nuchal presentaba alteraciones. En ese momento, no teníamos certeza de lo que podía ser, y nos mencionaron diferentes trisomías, como la trisomía 13, la 18 y la 21. Por este motivo, contactamos con el ginecólogo, quien nos planteó las opciones para descartar o confirmar las trisomías. Una opción era la amniocentesis, un procedimiento en el cual se extrae líquido amniótico para su análisis. La otra opción era realizar un test genético, que consiste en tomar una muestra de sangre y enviarla a un laboratorio en Estados Unidos para su análisis, dado que en la sangre materna se encuentra ADN fetal.

En general, las opciones que se brindan para confirmar o descartar alguna trisomía están destinadas a permitir tomar una decisión respecto a la continuación del embarazo. La sociedad a menudo presiona a las mujeres para que se realicen exámenes genéticos, pero para muchos padres las consecuencias trascienden un simple resultado. El mero hecho de someterse a los exámenes aumenta el nivel de estrés, especialmente en la madre, incrementando su ansiedad durante el embarazo (Correas, Valdés & Viera, 2008).

Decidimos realizar la extracción de sangre ya que resultaba menos invasiva y el resultado estaría disponible en menos tiempo. En nuestro caso, el aborto nunca fue una opción; la decisión de realizar estudios adicionales fue simplemente para estar informados y preparados para la llegada de nuestro hijo. A las 14 semanas, teníamos el diagnóstico de Trisomía 21 (Síndrome de Down).

La noticia de que un hijo va a nacer o ha nacido con SD suele consolidarse como un evento inesperado, que impacta no sólo a nivel individual y directo en los propios padres, sino que su efecto, en muchas ocasiones devastador en los momentos iniciales, se extiende sobre otros miembros de la familia, como hermanos, abuelos o tíos. El diagnóstico de una discapacidad tiende a poner en jaque al funcionamiento hasta entonces normativo de la familia, quien en un período determinado de tiempo se ve en la necesidad de reorganizar tanto su dinámica como los roles de sus miembros, hasta entonces ambos válidos y eficaces, para superar los retos asociados, en este caso, al SD (Serrano Fernández, 2017).

Se experimenta un proceso de duelo por el bebé que se esperaba, para aceptar al nuevo bebé que está por llegar o que ya ha llegado. Por este motivo, considero que esta temática no ha sido suficientemente estudiada, y me resulta fundamental poder aportar conocimiento que sea útil para los psicólogos y otras disciplinas que trabajan con estas situaciones y con personas con SD. Es crucial, a nivel profesional, saber cómo abordar estas temáticas, ya que, en muchas ocasiones, al enfrentar una situación de este tipo, se busca ayuda para poder sobrellevarla adecuadamente.

Objeto a estudiar.

El SD tiene una repercusión de 1 entre 600 o 700 nacimientos en el mundo (AdDU, 2024), y se origina desde la etapa prenatal. Las personas con SD tienen algunas características en común pero cada persona tiene apariencia, personalidad y habilidades que los hacen únicos.

En la mayor parte de los casos, de personas con SD, se pueden observar 3 características comunes: una fisonomía peculiar con rasgos visiblemente reconocibles que afectan a nivel corporal y que se manifiestan especialmente en los elementos craneofaciales, también en las manos y en los pies, un grado variable de discapacidad intelectual (de ahora en más DI) y una hipotonía muscular generalizada (Serrano Fernández, 2017). También se adhieren a esto problemas dermatológicos, anomalías congénitas del corazón e inmunodeficiencia.

La DI en general es observada por los padres desde edades tempranas, ya que se manifiesta en los primeros momentos del aprendizaje del bebé como, por ejemplo, rolar, gatear, sentarse, caminar, comer solo, control de esfínteres, vestirse o desvestirse, entre otras. Es por este motivo que desde pequeños es fundamental la atención temprana en salud, con profesionales acordes a las necesidades de los bebés o niños, por ejemplo, fisioterapia, psicomotricidad, fonoaudiología, terapia ocupacional, en edad escolar se adhieren psicopedagoga, psicóloga. Los programas de Atención Temprana están destinados a niños que, debido a sus características individuales, presentan un retraso madurativo que les impide alcanzar los hitos del desarrollo de manera autónoma. Estos programas se dirigen a los primeros años de vida (entre 0 y 6 años) y tienen como objetivo compensar el retraso madurativo asociado a la discapacidad. Para ello, se implementa una serie de actividades y ejercicios basados en la estimulación y desarrollo multisensorial, llevados a cabo por un equipo multidisciplinar como se mencionó anteriormente. Las sesiones de atención temprana se planifican en función de las necesidades individuales de cada niño en las diversas áreas del desarrollo, centrándose en la estimulación multisensorial y la adquisición de rutinas. La colaboración familiar es indispensable en todo momento para el éxito de estas intervenciones. (Serrano Fernández, 2017)

Las personas con SD son sujetos con necesidades sociales, emocionales y de aprendizaje, donde, el desarrollo de éstas tiene una dependencia mayor si cabe en lo que respecta a afectos familiares y de los contextos cercanos percibidos desde edades tempranas tales como: el amor, los cuidados, los estímulos recibidos, los aprendizajes y las experiencias.

Por estas razones, profundizar en el conocimiento del SD y su incidencia es fundamental para desarrollar estrategias eficaces de apoyo y promover un entorno inclusivo que favorezca el desarrollo pleno de las personas con SD. Asimismo, considero que este trabajo puede proporcionar información valiosa a las familias que se encuentran atravesando un momento similar, auxiliándolas en el proceso.

Historia del Síndrome de Down y su descubrimiento.

Fue Langdon Down quien, en el año 1866, describió el cuadro clínico del SD, aunque no pudo definir la causa del mismo, el cual posteriormente tomó su apellido. En ese momento Down era director del Asilo para Retrasados Mentales de Earlswood en Surrey, Inglaterra, donde estudió a sus pacientes minuciosamente, midió todos los diámetros de sus cabezas, tomó fotografías y analizó todos los datos. Es así como

publicó en *London Hospital Reports*, un artículo en el que presentaba una descripción de un grupo de pacientes con DI que mostraban características físicas similares.

En dicho artículo científico *Observations on an ethnic classification of idiots*, describió las características faciales, la coordinación neuromuscular anormal, las dificultades que enfrentaban con el lenguaje oral, así como la asombrosa facilidad que tenían los pacientes para imitar las actitudes de los médicos, además de su gran sentido del humor.

Dada la carencia de la base científica y que en su estudio se vio influenciado por el libro de Charles Darwin, *El origen de las especies*, creyó que la entidad que hoy se conoce como SD era un retroceso hacia un tipo racial más primitivo, una forma de regresión al estado primario del hombre. Se impresionó por el aspecto oriental de los ojos y pensó que sus pacientes parecían mongoles, personas nómadas procedentes de la región central del reino de Mongolia y que él consideraba como una raza primitiva y poco evolucionada, de ahí surge el término idiocia mongólica o mongolismo.

La mayor contribución que aportó Down fue el reconocimiento de las características físicas y la descripción del SD como una entidad diferente e independiente; aunque la clasificación étnica del SD está actualmente descartada por la ciencia, no deja de reconocerse el progreso que significó, en su tiempo, el hecho de que él buscaba una explicación natural y no teológica para las anomalías congénitas. Sin embargo, Down nunca estableció científicamente las causas o factores que provocan esta entidad. Es así que, durante casi un siglo se consideró al SD como una forma de regresión en la evolución del hombre hacia un tipo filogenético más primitivo o bien la representación de una interrupción del desarrollo en alguna etapa de la evolución (López, Perez, Pares, Borges, Valdespino, 2000).

Si bien existía una hipótesis de que este síndrome podría tener una causa cromosómica, hasta el momento no existían técnicas adecuadas para su identificación. Fue el avance de la investigación científica, la cual fue llevada a cabo por los tres médicos genetistas Lejeune, Gautier y Turpin, la que permitió, en 1959, establecer el cariotipo del síndrome de Down, demostrando que las personas con SD cuentan con la presencia de un cromosoma extra en el par 21 (Serrano, 2017).

A pesar de los grandes progresos científicos, los progresos sociales fueron escasos, recaía sobre los pacientes con SD la denominación de idiotas o mongoles. Fue en 1961 un equipo de expertos formuló una propuesta de cambio, para que se utilice lo que es la denominación actual de SD, haciendo referencia al médico que realizó

significativas aportaciones al síndrome, pero recién en 1965 el cambio de nomenclatura se oficializó a través de la Organización Mundial de la Salud (OMS).

Alteraciones del Síndrome de Down.

Como se mencionó anteriormente este síndrome consiste en una alteración de los cromosomas, siendo estos responsables de las características morfológicas y de conducta de los sujetos afectados. Los primeros trabajos científicos sobre el Síndrome se centraron en el estudio de las características morfológicas, la presencia de cardiopatía, la probable influencia de la edad de la madre y las características estructurales del cerebro. (Fernández, 2015).

A continuación, se detallan las 3 alteraciones que dan lugar al SD:

- Trisomía libre el 95% de las personas con SD tiene esta alteración (Serrano, 2017) también se denomina Trisomía 21. El par 21 del óvulo o del espermatozoide no se separa como debiera y alguno de los dos gametos contiene 24 cromosomas en lugar de 23 (AdDU, 2024).
- Traslocación da lugar al 3% de los casos de SD (Serrano, 2017) Se debe a que el padre o la madre poseen en las células de su organismo, en lugar de dos cromosomas 21 completos, un cromosoma 21 completo más un trozo de otro cromosoma 21 que se desprendió y se adosó a otro cromosoma. Una parte del cromosoma 21 llega a ser translocado a otro cromosoma (regularmente cromosoma 13, 14 ó 15) antes de o en la concepción. El portador (cromosoma translocado) tendrá 45 cromosomas en lugar de 46, pero llevando material genético de 46 cromosomas, esto se explica porque el material genético del cromosoma 21 está situado en otro cromosoma (Ángel F. Villalva, Sánchez Julio Sandoval, Molina Luis A. Hernández-Hernández, Ángel O. Pérez Rodríguez 2019).
- Mosaicismo: Aparece en el 1,5% de las personas con SD. Corresponde a la situación en que el óvulo y el espermatozoide poseen los 23 cromosomas normales, y por tanto la primera célula que se forma de la fusión de ambos es normal, con sus 46 cromosomas. Pero a lo largo de las primeras divisiones de esa célula y de sus hijas surge, en alguna de ellas, el mismo fenómeno de la no-disyunción o no-separación de la pareja de cromosomas 21 que antes comentábamos. Por lo tanto, una célula tendrá 47 cromosomas, tres de los cuales serán del par 21. A partir de ahí, todos los millones de células que se deriven de esa célula anómala tendrán 47 cromosomas (serán trisómicas), mientras que los demás millones de células que se deriven de las células con 46

cromosomas, tendrán 46 cromosomas. Dependiendo de cuándo haya aparecido la no-disyunción en el curso de divisiones sucesivas, así será el porcentaje final de células trisómicas y normales que el individuo posea. Cuanto más inicialmente aparezca la anomalía, mayor será el porcentaje de trisómicas y viceversa. (AdDU, 2024)

Características físicas.

Las características físicas de los niños con síndrome de Down (SD), aunque no idénticas en todos los casos, les confieren un aspecto similar que facilita su identificación, aunque cada persona con SD guarda mayor parecido con su familia que entre ellas.

Entre las características más comunes se incluye una cabeza de menor tamaño en comparación con el promedio, con una prominencia en la parte posterior. La nariz es pequeña y presenta un puente nasal aplanado, mientras que los ojos tienen una inclinación característica. Las orejas son también pequeñas y la boca es relativamente pequeña, aunque la lengua es de tamaño normal. Las personas con SD, suelen aparentar tener la lengua grande debido al pequeño tamaño de su boca. Además, presentan hipoplasia del maxilar superior y paladar estrecho. Es frecuente que el niño con SD esté con la boca abierta a causa de su dificultad respiratoria. (Camarena, 2018). Las manos suelen ser pequeñas con dedos cortos. La piel puede mostrar un tono ligeramente amarillado y tiende a ser seca, especialmente a medida que el niño crece (Fernández, 2015). Por este motivo, se encuentra a menudo escamada y es muy vulnerable a distintos tipos de lesiones. También el cabello es generalmente escaso, fino y lacio (Loeches Alonso, 1988).

En cuanto al abdomen señala que es distendido y protuberante, debido a la hipotonía muscular con frecuencia los músculos rectos del abdomen surgen separados y aparecen heridas umbilicales en el 90 por ciento de los casos (Camarena, 2018). Adicionalmente, los niños con SD suelen tener una estatura inferior a la media y muestran una tendencia a la obesidad leve o moderada.

Existen también trastornos y aspectos clínicos más frecuentes en las personas con SD, a continuación, se detallan:

- **Cardiopatías:** Se ha determinado que alrededor del 50% de los nacimientos de niños con SD padece una cardiopatía congénita.

- Trastornos auditivos: Entre la población con SD es frecuente la existencia de un significativo riesgo de pérdida de la audición, la cual suele ser consecuencia de complicaciones otorrinolaringológicas leves, como las otitis medias.
- Trastorno de la visión: Más de la mitad de la población con SD presenta problemas oftalmológicos, entre los que se incluyen errores refractivos graves y cataratas. La miopía y el astigmatismo presentan, asimismo, altas tasas de prevalencia.
- Trastornos gastrointestinales: La manifestación clínica de las anomalías gastrointestinales es muy amplia, pero se pueden señalar como las más frecuentes: la atresia esofágica (obstrucción del esófago que impide el correcto tránsito de los alimentos), la atresia o estenosis duodenal (obstrucción de la parte del intestino situada tras el estómago), las malformaciones anorrectales, el megacolon agangliónico (o enfermedad de Hirschsprung) y la celiaquía (intolerancia al gluten).
- Trastornos odontoestomatológicos: Suele ser frecuente la erupción dentaria tardía y la inadecuada disposición de los dientes en la boca, así como la ausencia del crecimiento de alguna de las piezas.
- Trastornos respiratorios: La población con SD tiende a presentar diversos problemas respiratorios, siendo los más frecuentes las anomalías y las infecciones en el tracto respiratorio, tanto inferior (bronquitis y neumonía) como superior (rinitis, sinusitis, etc.). La apnea obstructiva del sueño está considerada como el trastorno respiratorio más común en esta población, vinculándose su origen al desarrollo excesivo de las amígdalas y adenoides, situaciones de estrechez de los conductos respiratorios, hipoplasia facial o macroglosia, entre otros.
- Trastornos endocrinos: Generalmente los individuos con SD tienden a presentar trastornos de hipotiroidismo leve, los cuales, en gran parte de las ocasiones, no requieren tratamiento médico.
- Dismorfias craneofaciales: La braquicefalia es un rasgo común en SD, a pesar de que los sujetos puedan mostrar otras dismorfias craneales, tal y como: hiperbraquicefalia, dolicocefalia o mesocefalia.

Las personas con SD presentan a su vez, una mayor susceptibilidad a ciertos trastornos adicionales. Entre ellos, la leucemia es particularmente destacable, con una incidencia que es 300 veces mayor que en la población general. Además, se observan frecuentemente disfunciones neurológicas y trastornos mieloproliferativos transitorios.

También un problema de salud común en esta población es la dislocación de la cadera, que requiere atención y manejo específicos.

Otras características observadas en neonatos con SD incluyen hipotonía, un reflejo de Moro insuficientemente desarrollado, hiperflexibilidad articular, exceso de piel en la parte posterior del cuello, un perfil facial aplanado, fisuras palpebrales oblicuas, cataratas, aurículas anómalas, displasia de la pelvis, displasia de la falange media del dedo meñique y la presencia de un pliegue palmar único.

Características intelectuales y aspectos cognitivos.

Al igual que ocurre con las características físicas del SD, la variabilidad fenotípica impide crear un patrón estándar de alteraciones neurológicas que afecten a todos los individuos con SD de la misma forma, sin embargo, si se puede tener una serie de rasgos que muestran una aparición significativa en dichas personas. Cabe destacar que los niveles cognitivos del individuo con SD no se limitan solo a la concepción psicométrica de la inteligencia o al cociente intelectual sino a la suma de los diferentes procesos neuropsicológicos que dan posibilidad a la persona a relacionarse con su entorno como la memoria, la atención, el raciocinio, el tratamiento y procesamiento de la información, la resolución de problemas o la capacidad comunicativa (Serrano, 2017).

La mayoría de las personas con SD tienen una DI leve o moderada, siendo menos frecuente la DI profunda, y algunas presentan capacidad límite. Estas personas muestran mayor habilidad en tareas que requieren inteligencia concreta en comparación con la abstracta, especialmente notable en la adolescencia. El Cociente Intelectual (CI) varía según la estimulación temprana y la educación recibida durante la primera infancia.

El mayor problema en la persona con SD es el cognitivo, es una de las alteraciones neuropsicológicas que pueden llegar a presentar. La cognición es el conjunto de grandes funciones neuropsicológicas que permiten a un individuo adquirir información sobre su medio ambiente e interactuar con su entorno (Perera, Flores & Ronald, 2013). La estructura y el ritmo de procesamiento cerebral propio del síndrome de Down se caracterizan por la lentitud de los procesos de codificación, interpretación y elaboración de la información y toma de decisiones consecuente. Estos motivos conllevan a un desarrollo más complejo y costoso de los procesos de conceptualización, abstracción, generalización y transferencia de los aprendizajes. Mientras que el logro de tareas complejas que requieren mayores estrategias de planificación y resolución de problemas, supone un mayor reto para este tipo de personas (Serrano, 2017). Presentan

un déficit en el control y procesamiento de la información que se caracteriza por ser de forma lenta, dificultad para comprender secuencias de instrucciones, necesidad de mayor tiempo de respuesta, así como problemas para mantener la atención en largos periodos de tiempo.

Otra de las alteraciones neuropsicológicas que puede llegar a presentar una persona con SD son los procesos de memoria. Según Serrano, las personas con SD presentan déficits importantes en varios aspectos de los procesos de memoria. En particular, se observan deficiencias notables en la capacidad de retención y almacenamiento de información, así como en la ampliación y generalización del conocimiento adquirido. Además, muestran dificultades en la memoria declarativa y episódica, en la memoria relacionada con las funciones ejecutivas diarias, en la memoria verbal a corto plazo, y en la memoria operativa, también conocida como *working memory*. Los problemas de memoria se refieren tanto a la capacidad para guardar la información (memoria a corto plazo), como para almacenarla y recuperarla (memoria a largo plazo) (Madrigal, 2004).

En general, la capacidad de memoria en individuos con SD suele ser más limitada en el sistema auditivo-vocal, que es responsable del procesamiento de información verbal, en comparación con el sistema viso-espacial, por ende su memoria visual es mayor que su memoria auditiva.

Según Serrano (2017), los procesos de desarrollo lingüístico en personas con SD son lentos y complejos, con diversos grados de afectación en diferentes aspectos del lenguaje, incluso entre personas con perfiles cognitivos similares. Estas dificultades se manifiestan desde etapas infantiles, incluyendo los primeros meses de vida. Aunque no existe un patrón único de desarrollo lingüístico, es común encontrar dificultades en la adquisición de elementos formales y de contenido lingüístico, en contraste con los elementos prácticos y la competencia comunicativa. Los déficits en esta área se deben a problemas en los procesos funcionales de núcleos nerviosos del lenguaje, lo que restringe el desarrollo morfosintáctico y otros elementos lingüísticos como la memoria verbal a corto plazo, la adquisición de estructuras gramaticales y el vocabulario.

Las personas con SD también padecen déficit de atención debido a alteraciones en los procesos cerebrales. Estas son más sensibles a estímulos novedosos e influencias externas presentando dificultades de inhibición (Camarena, 2018).

Según Madrigal (2004), tienen mejor respuesta motora que verbal y presentan mayores problemas a nivel comprensivo que expresivo.

Características sociales y de la personalidad.

En cuanto a las habilidades sociales, en escasas ocasiones estas personas se relacionan de forma espontánea. Durante la infancia son, en muchas ocasiones, dependientes de los adultos (familias, profesores etc.), prefieren jugar con niños más pequeños y tienen tendencia a aislarse. No obstante, si realizamos una intervención psicopedagógica adecuada su comportamiento social puede mejorar, eliminando la tendencia a retraerse socialmente (Madrigal, 2004). Para favorecer la adquisición de habilidades sociales, es muy importante fomentar el contacto con otras personas, a través de actividades deportivas y lúdicas. También se caracterizan por ser colaboradores, sociables y afectivos y tienen un buen nivel de socialización.

Como se mencionó anteriormente hace algunos años, Down determinó algunas características sobre las personas con SD: facilidad para el humor imitativo, aptitudes musicales y obstinación. No obstante, estas características han contribuido a la formación de estereotipos que predominan en las personas con SD. Es crucial dismantelar la noción que las describe como individuos con un carácter y personalidad uniformes, ya que no es correcto afirmar que todas las personas con SD sean alegres, obedientes, sumisas, cariñosas y sociables. Sin embargo, se puede reconocer algunas características que tienden a manifestarse con mayor frecuencia en esta población: escasa iniciativa y baja tendencia a la exploración, por este motivo se los debe estimular para que participen de actividades. Poca capacidad para controlar e inhibir sus emociones, que se manifiesta en una excesiva efusión de sentimientos. Tendencia a la persistencia de la conducta y resistencia al cambio, les cuesta cambiar de tarea o iniciar actividades nuevas por lo que pueden parecer tercos y obstinados. Baja capacidad de respuesta y de reacción hacia el ambiente, responden con menor intensidad a lo que ocurre a su alrededor, lo que puede parecer desinterés ante lo nuevo, apatía y pasividad. Dificultades para interpretar y analizar los acontecimientos externos. Constancia, tenacidad, responsabilidad y puntualidad, son muy cuidadosos y perfeccionistas con el trabajo. Se caracterizan por ser creativos e imaginativos.

Por las características anteriormente mencionadas, desde la perspectiva de este trabajo se plantea la importancia vital de una atención temprana desde las primeras semanas de vida. Esto permitirá un correcto desarrollo de las capacidades del individuo. Las personas con SD no tienen un diagnóstico preciso, por ello, es necesario tratar a estas de manera individual, teniendo en cuenta sus propias características. También es imprescindible que se realice un seguimiento de la respuesta al tratamiento aplicado (Camarena, 2018).

Las familias se encuentran en ocasiones inmersas en algunas creencias sociales sobre las capacidades de estas personas. Es importante señalar que a pesar de que la evolución de las personas con SD es más lenta, tienen un potencial de desarrollo más alto de lo que se pensaba hace un par de décadas (Madrigal, 2004).

Normativas, políticas y acciones de la sociedad civil organizada.

Que los sujetos con SD y sus familias accedan a los recursos que promuevan un desarrollo saludable, es indisociable de políticas y marcos normativos que sustentan esta posibilidad. Es fundamental contar con políticas públicas y leyes que aborden la discapacidad desde un punto de vista interdisciplinar y de derechos. Es esencial que aquellos responsables de aprobar, modificar o eliminar leyes, así como quienes gobiernan y establecen políticas públicas, sean conscientes de las diversas realidades presentes en la sociedad. A su vez es importante considerar las necesidades y demandas de los colectivos minoritarios que buscan ser escuchados y cuyos derechos deben ser protegidos y validados. En este apartado se busca realizar un recorrido sobre las leyes que existen en nuestro país, haciendo énfasis en la terminología utilizada y cómo eso repercute en la cotidianidad de las personas que deberían ser contempladas.

En el año 1987 en La Ley N° 15878 se aprueba el Convenio N° 159 de la Organización Internacional del Trabajo manifiesta en su título "Personas inválidas": "Artículo 1- Apruébase el Convenio N° 159 sobre "La Readaptación Profesional y el Empleo de Personas Inválidas", que fuera adoptado en la Sexagésima Novena Reunión de la Conferencia Internacional de Trabajo, celebrada en Ginebra en junio de 1983."

En el año 1989, la Ley N° 16095 establece un sistema de protección integral a las personas en situación de discapacidad, dicha Ley antecede a la actual Ley N° 18651 la cual se aprobó en el año 2010. En el Artículo 42 de la Ley N° 16095 se refiere a lo laboral y se define de la siguiente manera:

"El Estado, los Gobiernos Departamentales, los entes Autónomos, los Servicios Descentralizados y las personas de derecho público no estatales, están obligados a ocupar personas impedidas que reúnan las condiciones de idoneidad para el cargo, en una proporción mínima no inferior al cuatro por ciento de sus vacantes. Tales impedidos, gozarán de los mismos derechos y estarán sujetos a las mismas obligaciones que prevé la legislación laboral aplicable a todos los funcionarios públicos, sin perjuicio de la aplicación de normas diferenciadas cuando ello sea estrictamente necesario. La Oficina Nacional del Servicio Civil controlará el cumplimiento de esta disposición."

En dicho artículo se refiere a la persona en situación de discapacidad como “personas impedidas”, de la misma manera se lee en la Ley N° 17216 en 1999. En el año 2002 se presenta un nuevo término “Personas con capacidades diferentes”. La aprobación de la Ley N° 18094 en el 2007 refiere a la utilización de conceptos e introduce el término “Personas con discapacidad”.

En el año 1998 se aprueba la Ley N° 17003 la cual declara que el 9 de diciembre de cada año se celebre el “Día Nacional de la Persona Discapacitada”. Es una forma de dar visibilidad a este colectivo de personas.

No es hasta el año 2006 en que los derechos de las personas con discapacidad son reconocidos a través de un instrumento jurídico internacional y vinculante, La Convención sobre los derechos de las personas con Discapacidad (de ahora en más CDPD). Dicha Convención comprende un total de 50 artículos, cuyo propósito fundamental se enuncia en el Artículo 1 de la siguiente manera:

“El propósito de la presente Convención es promover, proteger y asegurar el goce pleno y en condiciones de igualdad de todos los derechos humanos y libertades fundamentales por todas las personas con discapacidad y promover el respeto de su dignidad inherente, Las personas con discapacidad incluyen a aquellas que tengan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a largo plazo, que al interactuar con diversas barreras, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás.”

Luego en el año 2010 Uruguay cuenta con la Ley N° 18.651, la cual se denomina “Protección integral de personas con discapacidad” y se encarga de establecer un sistema de protección integral a las personas con discapacidad, asegurandoles su atención médica, su educación, su rehabilitación física, psíquica, social, económica y profesional así como otorgarles beneficios que permitan neutralizar las desventajas que la discapacidad le provoca. El Banco de Previsión Social (BPS) les otorga a las personas en situación de discapacidad una pensión por invalidez, la cual se solicita y depende la discapacidad de la dan por determinados años. Siguiendo en la misma línea el BPS otorga las Ayuda Extraordinaria (Ayex) la cuál es una prestación económica que brinda a personas con discapacidad o alteraciones en el desarrollo, destinada a contribuir con solventar el costo a: Institutos de rehabilitación, escuelas e institutos habilitados por ANEP. Por otro lado el Sistema Nacional de Cuidados brinda un programa de Asistentes Personales para quienes están en situación de discapacidad y necesitan apoyo para realizar las actividades diarias.

En septiembre de 2023 la Asociación Down del Uruguay (de ahora en más AdDU) presentó los resultados del segundo relevamiento nacional de personas con SD, realizado entre octubre de 2021 y enero de 2022, para poder visualizar los avances y deudas en el ejercicio de derechos de las personas con SD, surge de la necesidad de obtener información de calidad que represente la situación de todo el país, ya que el último estudio realizado fue hace 23 años. La información obtenida es clave para las estrategias y acciones tanto de la AdDU y las desarrolladas por el estado en el marco de políticas públicas para que contribuyan a mejorar la calidad de vida de las personas con SD. Desde este último relevamiento ha habido avances significativos en la legislación sobre discapacidad, sin embargo persisten desafíos en áreas como educación y el empleo, reflejando la necesidad de políticas públicas más efectivas y una mayor inclusión social. El estudio también destaca la importancia de la toma de decisiones con apoyo en lugar de la interdicción, que contradice la capacidad jurídica reconocida en el Artículo 12 de la Convención de Derechos de Personas con Discapacidad, el cual define que los Estados Partes afirman que las personas con discapacidad tienen derecho al reconocimiento de su personalidad jurídica en igualdad de condiciones con las demás. Reconocen su capacidad jurídica en todos los aspectos de la vida, adoptarán medidas para proporcionar el apoyo necesario en el ejercicio de esta capacidad, asegurarán salvaguardias para evitar abusos, respetando los derechos y preferencias de las personas, y sujetas a revisiones periódicas y garantizarán el derecho de las personas con discapacidad a ser propietarias, heredar bienes, controlar asuntos económicos y acceder a créditos financieros, evitando la privación arbitraria de sus bienes.

A nivel educativo la CDPD en el Artículo 24 plantea que los Estados Partes reconocen el derecho de las personas con discapacidad a una educación inclusiva y de calidad en todos los niveles y a lo largo de su vida. Para lograrlo se comprometen a: desarrollar el potencial humano, la dignidad y la autoestima de las personas con discapacidad, asegurar el acceso a la educación primaria y secundaria gratuita, y hacer ajustes razonables según necesidades individuales. Proveer apoyo necesario para la formación efectiva y medidas personalizadas para el desarrollo académico y social, facilitar el aprendizaje de habilidades para la vida y la lengua de señas y emplear y formar maestros cualificados y asegurar el acceso a la educación superior y formación continua sin discriminación, realizando ajustes razonables. Sin embargo en el relevamiento realizado por la AdDU se visualiza que 1 de cada 4 personas con discapacidad asiste a un centro educativo formal, con asistencia universal en edades preescolares y primaria, pero disminuyendo drásticamente en edades más avanzadas.

Dicho esto la educación formal en las sociedades modernas es crucial para la socialización y adquisición de habilidades cognitivas y socioemocionales desde la infancia hasta la vida adulta, promoviendo la inclusión social y laboral. La inclusión educativa de personas con discapacidad ha avanzado recientemente hacia un modelo menos segregacionista y más inclusivo, pero los datos rescatados del relevamiento dan cuenta de la necesidad de más espacios educativos inclusivos y apoyo estructural para asegurar una educación equitativa para todos, ya que aún existen desafíos significativos en la implementación efectiva de un modelo inclusivo, con familias gestionando gran parte del proceso educativa y recursos necesarios para sus hijos con discapacidad.

Con respecto a lo laboral, la CDPD en el Artículo 27 plantea que los Estados Partes reconocen el derecho de las personas con discapacidad a trabajar en igualdad de condiciones. Esto incluye garantizar un entorno laboral inclusivo y accesible, y adoptar medidas como prohibir la discriminación, proteger derechos laborales justos, asegurar acceso a programas de formación, promover el empleo en sectores público y privado, realizar ajustes razonables en el lugar de trabajo y ofrecer programas de rehabilitación profesional. Los Estados también deben proteger a las personas con discapacidad de la esclavitud, la servidumbre y el trabajo forzoso u obligatorio. Sin embargo, los datos rescatados por la AdDU afirman que, de las 1202 personas con SD mayores de edad que residen en Uruguay, apenas un 19 % trabajó alguna vez de forma remunerada, en dinero o en especies, lo que supone un total de 225 personas con SD con algún tipo de experiencia laboral. Se observan cambios en la percepción sobre las razones por las que las personas no han trabajado, no trabajan o no buscan empleo, según su grupo de edad. Entre los mayores de 45 años, el 47% no trabaja debido a su situación de salud o discapacidad, entre los de 35 a 44 años es el 39%, entre los de 25 a 34 años es el 30% y entre los de 18 a 24 años es solo el 23%. De manera inversa, la falta de capacitación es la principal razón para el grupo de 18 a 24 años. Este dato sugiere una mayor búsqueda de educación y expectativas de participación social entre los jóvenes. Asimismo, persisten barreras para alcanzar los niveles educativos requeridos por el mercado laboral y la administración pública para acceder al empleo.

En cuanto a la información recabada, se observa que, aunque en el periodo de 2008 a 2011 se lograron avances normativos significativos, como la ley N.º 18418 que incorporó la Convención de Derechos de las Personas con Discapacidad a la legislación nacional, la ley N.º 18651 de Protección Integral de Personas con Discapacidad, la ley N.º 18776 que aprueba el Protocolo Facultativo de la CDPD y la ley N.º 19691 de Promoción del Trabajo de Personas con Discapacidad, aún persiste una notable carencia de políticas públicas eficaces para asegurar la inclusión plena y eliminar las

barreras que limitan la integración de las personas con discapacidad en la sociedad. Es crucial abordar esta deficiencia para garantizar la igualdad de oportunidades.

En cuanto a las personas con SD, se observa una disminución en su población en comparación con el último relevamiento. Este fenómeno puede explicarse parcialmente por la tendencia global de disminución de nacimientos de personas con SD en países de renta alta y media, debido a las técnicas de predicción prenatal. La experiencia de la AdDU al acompañar a familias que reciben el diagnóstico de SD para sus bebés revela una deficiencia significativa en la comunicación de dicho diagnóstico, ya que frecuentemente, los equipos de salud informan a las familias de manera negativa y, desde un modelo de prescindencia, sugieren la interrupción del embarazo, algo poco habitual en embarazos sin este diagnóstico. Estos datos provienen del relevamiento realizado por la AdDU

Antecedentes de Investigación.

Para la realización de la presente monografía se revisaron antecedentes de investigaciones que abordan tanto la relación entre el bebé y su familia como la importancia de la atención temprana en bebés con SD. Para ello se utilizan las plataformas de Timbó, Colibrí, Redalyc, Dialnet, Ebsco. Se realizó la respectiva búsqueda de antecedentes a nivel regional, nacional e internacional.

Una primera investigación de Arizmendi, Garduño y Elizond (2013), “El nacimiento de un niño con síndrome de down. El impacto de la primera entrevista”, se realiza en la ciudad de México el cual manifiesta que la primera entrevista con padres con niños con síndrome de down es decisiva para determinar su futuro, ya que la aceptación es el motor para que ese niño goce de una vida plena y se le den las oportunidades necesarias para lograr todo lo que se proponga. La detección en el embarazo favorece a que los padres se encuentren informados sobre el diagnóstico y las necesidades que va ir teniendo ese niño a lo largo de su vida.

Investigaciones de similares características se realizan en Chile. Por un lado, de Mira O. (2009) con “La importancia de las relaciones tempranas y el apego en los niños con necesidades especiales”. El objetivo de su trabajo es ligar el concepto del apego en los niños con necesidades especiales y el cómo las relaciones tempranas pueden potenciar su desarrollo motor, cognitivo y socio-emocional. Dentro del análisis que realiza para poder lograr dicho objetivo hay ciertos puntos que consideran fundamentales y es importante destacarlos, como que los padres de los niños con necesidades especiales puedan ver más allá del diagnóstico de su hijo para conocer y

reconocer sus estilos, necesidades potenciales y cómo ellos van recibiendo, procesando y respondiendo a los estímulos del medio. También potenciar las interacciones del presente dejando atrás las expectativas y preocupaciones. Dado que el apego seguro puede potenciar el proceso de regulación y desarrollo es que considera que los profesionales de la salud deberían tener el apego como eje central para el quehacer de las intervenciones tempranas y a su vez fomentar que los padres tomen un rol activo. Tiene como objetivo plantear la necesidad que existe de incluir el apego como eje central de las intervenciones tempranas, lo cual puede realizarse a través del empoderamiento de los padres, entregándoles claves que les permitirán tener interacciones más cálidas y significativas.

Garzón Jaramillo (2011), también de Chile, con “Los efectos en la relación madre - hijo a partir del nacimiento de un hijo con síndrome de Down desde la perspectiva psicoanalítica”, pretende abordar en dicho trabajo la relación madre-hijo por ser el vínculo inicial. Tiene relación con la información obtenida de entrevistas realizadas a 15 madres de hijos con SD. En dicho trabajo se realiza una propuesta terapéutica para trabajar con las madres. Dentro de los resultados finales de dicha investigación se evidencia cómo a través de las entrevistas aparecen sentimientos similares al momento de enterarse que su bebé tiene SD y en base a eso la importancia del cambio de discurso y la manera en que se comunica la noticia.

Por otra parte, otra investigación que se realizó en Medellín, Colombia, de Bastidas, Ariza y Zuliani (2013) es “Describir el reconocimiento del niño con síndrome de Down como sujeto de crianza y de acompañamiento por parte de la madre”. Se trata de una investigación etnográfica con participación de 20 madres de niños con síndrome de Down, mediante entrevistas semiestructuradas y observaciones de campo, con análisis categorial y revisión documental. Los resultados que se generan de dichas entrevistas a las madres resaltan que experimentan tristeza y ansiedad frente al encuentro de un niño con síndrome de Down, dadas las concepciones culturales y sociales, pero en la convivencia y en el vínculo madre-hijo surge un sujeto posible de crianza igual a otro sin síndrome. El niño se transforma en sujeto social para su madre cuando logra metas en su crecimiento y desarrollo y así ella lo percibe. A partir de esto es que se concluye que las madres de este estudio descubren en la convivencia con su hijo que emerge un sujeto social con la condición de síndrome de Down, con potencialidades de acompañarlo en su crianza y, por tanto, realizarse como madre.

Siguiendo la misma línea, a nivel internacional se encontró un artículo de Mehmet A. Buyukavci, M.D.a , Derya G. Dogan M.D.a , Sinem K. Canaloglu M.S.a y

Meltem Kivilcim M.D. Malatya (Turquía, 2018) titulado *“Experience of mothers with Down syndrome children at the time of diagnosis”*. El cual es una investigación que involucra a 43 madres que tuvieron hijos con síndrome de down. El objetivo fue evaluar cómo fue el momento del diagnóstico y las actitudes de los profesionales de la salud. Se llega a la conclusión que las madres desean más información al momento de recibir el diagnóstico, empatía y sensibilidad por parte de los profesionales de la salud. Guerrero y Barca-Enriquez (2015) , redactan un artículo sobre “Teoría del apego y síndrome de down: conceptos básicos y claves educativas” en la Universidad da Coruña. En este artículo los autores intentan dar una guía de cómo educar a los padres para que los niños con síndrome de down tengan un apego seguro, teniendo en cuenta las diferentes etapas del vínculo afectivo y las etapas por las cuales atraviesan los padres al momento de recibir el diagnóstico y así permitir un mayor desarrollo del niño en todas las etapas evolutivas.

Por otra parte, Skotko y Canal (2004) para la Revista Síndrome de Down escriben “Apoyo posnatal para madres de niños con síndrome de down” en Cantabria, España. Se realizaron encuestas a 467 madres con hijos con síndrome de down sobre los servicios de apoyo posnatal que recibieron luego del diagnóstico. Se concluye que reciben poco apoyo de los médicos e información y ofrecen recomendaciones sobre cómo puede mejorarse el sistema médico tanto de ese país como para otros países.

En lo que respecta a la atención temprana, Mahoney y Perales (2012) también de Cantabria, España, redactan un artículo sobre “El papel de los padres de niños con Síndrome de Down y otras discapacidades en la atención temprana”. El artículo sostiene que la participación de los padres es un elemento crucial para el éxito de las intervenciones dirigidas al desarrollo de niños pequeños con síndrome de Down y otras discapacidades. Un punto de inflexión significativo en nuestra perspectiva actual sobre la participación de los padres se ha relacionado con los esfuerzos recientes para conceptualizar este hecho, utilizando el marco proporcionado por el modelo parental en el desarrollo infantil. Este modelo enfatiza las actividades de intervención que optimizan la participación de los padres en aquellas cualidades interactivas que la investigación ha demostrado estar vinculadas al desarrollo del niño. La investigación nos indica que la sensibilidad de los padres para responder activamente a sus hijos constituye una influencia fundamental para el desarrollo y el bienestar emocional de los niños con síndrome de Down y otras discapacidades. Describimos cómo las intervenciones que promueven esta sensibilidad en los padres para responder de manera activa han logrado mejoras significativas en el desarrollo de los niños.

Siguiendo en la misma línea, Andreucci-Annunziata, P., & Morales-Cabello, C. (2019) realizan una investigación en Chile sobre “El protagonismo de la familia en la atención temprana de niños y niñas con Síndrome de Down”. En la misma, se presenta un modelo de intervención en atención temprana para niños y niñas con SD. Este modelo aborda las necesidades educativo-sanitarias especiales de los niños y niñas de entre 0 y 4 años mediante un programa de intervención diseñado en función del grado de discapacidad cognitiva, afectiva y relacional previamente diagnosticado. El seguimiento se desarrolla a través de un taller de acompañamiento con progenitores y de atenciones directas con los niños y niñas en un centro universitario de atención temprana. Este programa proporciona a las familias las herramientas necesarias para convertirse en agentes activos de cuidado en el proceso de desarrollo y aprendizaje de sus hijos e hijas. Se concluye que la participación activa de las familias en programas de Atención Temprana trae beneficios significativos para los niños, como mejoras en salud y logros cognitivos, y para los padres, como mejor relación padre-hijo y menor estrés.

Con el fin de enriquecer el presente trabajo, se revisaron antecedentes de intervenciones realizadas en niños con SD que han demostrado ser beneficiosas para su desarrollo integral.

Por un lado Salgado, N y Trujillo, G (2024) con “Programa de actividades sobre el fomento del aprendizaje en niños con síndrome de Down”, en Quito Ecuador. El artículo aborda el diseño y la implementación de un programa de actividades para el fomento del aprendizaje en niños con SD. Para realizarlo se busco una muestra representativa, la misma estuvo conformada por 30 participantes divididos en dos grupos de 15 niños cada uno. El objetivo de dicho programa es proporcionar a los niños con SD un entorno educativo estimulante y adaptado, para lograr fomentar su desarrollo cognitivo, emocional y social. A su vez se busca mejorar las habilidades de aprendizajes, promover la autonomía y fortalecer la autoestima, contribuyendo así su integración plena en la sociedad. Consta de 8 actividades que se enfocan en la estimulación sensorial, juegos interactivos, desarrollo del lenguaje, psicomotricidad, estimulación cognitiva, arte terapia, musicoterapia y actividades de vida diaria autónoma. En dicho programa también se trabaja con los padres a los cuales se les realizan entrevistas para evaluar la percepción del progreso. Las conclusiones de la implementación del programa diseñado para fomentar el aprendizaje en niños con SD arrojan resultados prometedores, mostrando mejoras significativas en las áreas evaluadas. Los niños que participaron mostraron avances notables en las pruebas cognitivas y académicas, arrojando que las técnicas utilizadas fueron efectivas. Estos resultados demuestran la

importancia de diseñar programas educativos adaptados a las necesidades específicas de los niños con SD. Este programa no solo ha demostrado su eficacia en términos de mejora académica, sino que también destaca la relevancia de enfoques personalizados para maximizar el potencial educativo de estos niños.

Piiraja, Francesca (2024) en su tesis para la Licenciatura en educación inicial se refiere a las Estrategias pedagógicas en niños de educación inicial con síndrome de Down en un contexto de educación inclusiva, en Lima, Perú. Dicho estudio analiza las estrategias utilizadas por profesores en la enseñanza de niños de 5 años en un contexto de educación inclusiva. Se recopilaron experiencias y buenas prácticas mediante entrevistas a profesionales que trabajan con niños con SD. Los resultados revelan que las estrategias pedagógicas deben de ser variadas, adaptativas y centradas en el desarrollo individual de cada estudiante. Además, se destaca la importancia de la preparación y formación continua de los docentes, así como la colaboración de todos los actores educativos, para garantizar una educación inclusiva y efectiva.

Reflexiones finales.

Según lo desarrollado en el trabajo, es pertinente destacar que el SD no es una enfermedad. Las limitaciones y dificultades que enfrentan los niños con SD no están condicionadas sólo por factores genéticos, sino que el contexto y su entorno familiar también cumplen un rol fundamental. Durante muchos años, se creía que estas personas no podían alcanzar grandes logros y, por tanto, se les ocultaba de la sociedad. Afortunadamente, hemos avanzado y ahora se sabe que, con estimulación, aceptación y apoyo, pueden lograr muchas cosas. Aunque sus tiempos son diferentes, es fundamental confiar en que ellos pueden.

Para lograr un adecuado desarrollo, como se mencionan en las investigaciones, es fundamental el establecimiento de un vínculo sólido y afectivo entre la familia, viéndolo como un individuo más allá de su diagnóstico clínico. Ese primer lazo entre el bebé y su familia desempeña un papel esencial en su bienestar emocional, cognitivo y social y tiene un impacto directo en su desarrollo a lo largo de las distintas etapas de su vida. La noticia del diagnóstico suele generar en las familias una serie de emociones complejas y en muchos casos negativas. Sentimientos como el miedo, la incertidumbre, la ansiedad y en ocasiones el enojo, son respuestas comunes ante la inesperada noticia. Se suele experimentar un profundo cuestionamiento sobre las posibles causas, preguntando qué se hizo mal o si se podría haber prevenido de alguna forma el diagnóstico. Estas emociones si no son manejadas de forma adecuada pueden tener

repercusiones tanto para el bebé como para la dinámica familiar. En este contexto, la presencia de profesionales capacitados y empáticos resulta esencial. Si las familias pudieran contar con el acompañamiento de expertos que, además de transmitir el diagnóstico, proporcionarían orientación emocional, apoyo psicológico y recursos prácticos, el impacto inicial podría gestionarse de una forma mucho más saludable. Aunque no es posible asegurar que las emociones de temor y ansiedad desaparecerían por completo, el acompañamiento adecuado permitiría a las familias enfrentar el desafío con mayor serenidad y recursos. La capacidad de los profesionales de la salud para ofrecer una visión más equilibrada y positiva sobre el desarrollo del niño, destacando sus potencialidad y las oportunidades de atención temprana, es un factor que podría transformar la experiencia inicial. Además el enfoque centrado en la familia, que reconoce sus emociones y las integra en el proceso de aceptación del diagnóstico, contribuye a fortalecer el entorno afectivo que el niño necesitará. Este enfoque no solo facilita el bienestar del niño sino que también reduce el estigma y la percepción negativa que a menudo acompaña a la noticia de un diagnóstico de SD. Por lo tanto es fundamental que el sistema de salud implemente programas de apoyo que no solo se centren en el aspecto médico, sino que también aborden el bienestar emocional de las familias promoviendo un ambiente inclusivo desde el primer momento.

En esta misma línea, de la manera negativa en que el personal de salud comunica la noticia de la llegada de un bebé con SD es porque, gran parte de la información existente sobre el SD está centrada en las dificultades y limitaciones, generando estigmas y exclusión, por este motivo es que al comunicar que el bebé tiene SD mayormente nos encontramos frente a profesionales que lo consideran como algo negativo y en muchas ocasiones se asume que esa familia va a querer tomar la decisión del aborto. Hoy en día con el avance de las técnicas de diagnóstico es más fácil detectar el SD por este motivo es que la natalidad de los niños con SD ha bajado. No hemos avanzado en cómo los profesionales comunican la noticia. Si la familia toma la decisión de continuar con el embarazo, se encuentra frente a comentarios poco positivos y con una impronta desde la lástima por todo lo que nos espera o la sorpresa de decidir continuar con el mismo. Es fundamental que nosotros como sociedad realicemos un trabajo reflexivo para modificar esta imagen y creencia de las personas con SD como seres incapacitados y carentes de habilidades. Para lograr esto, es importante producir conocimientos y generar contenido que destaque las habilidades presentes para intervenir y potenciarlas, lo cual repercutirá en su autoestima y autopercepción. Sin duda, esto requiere un trabajo colaborativo entre la comunidad, las instituciones, los profesionales, la comunidad académica y las familias, creando un ambiente inclusivo y

seguro para que las personas con SD puedan desempeñarse y participar con total confianza y autonomía en diferentes ámbitos.

Nuestro país ha tenido grandes avances en relación a los derechos de las personas con discapacidad, en la concientización y visibilización, creando políticas públicas destinadas a estas personas. También ha avanzado en la terminología utilizada, lo cual es fundamental ya que repercute en la cotidianidad de las personas. A pesar de esto, aún existe una gran carencia en lo que respecta a la inclusión tanto a nivel educativo como laboral, como lo demuestra el relevamiento realizado por la AdDU y mi propia experiencia como madre de Piero, quien tiene SD. A pesar de que se han promulgado leyes que promueven la inclusión de personas con discapacidad en el sistema educativo general, la realidad dista mucho de ser inclusiva en la práctica. Uno de los principales obstáculos es la falta de preparación de las escuelas para ofrecer una educación adaptada a las necesidades de los estudiantes con SD. Aunque haya iniciativas destinadas a la inclusión, muchas instituciones educativas carecen de los recursos necesarios, como personal docente capacitado en educación especial o infraestructuras adecuadas. Esto resulta en que a los niños con SD muchas veces no se les presta la atención necesaria en el aula, o incluso apartados a centros especiales, en lugar de ser integrados en el sistema educativo general. Esta exclusión no solo afecta su desarrollo académico, sino también su bienestar emocional y social, ya que limita sus interacciones con otras personas sin discapacidad y reduce las oportunidades de aprender en un entorno diverso. Otro de los problemas más señalados es la discriminación en el acceso al trabajo. Las personas con SD, a pesar de ser plenamente capaces de desempeñar diversas tareas laborales, enfrentan una discriminación sistemática que reduce sus posibilidades de obtener trabajos remunerados. Las ofertas laborales para personas con SD suelen estar limitadas a puestos poco cualificados, con escasas oportunidades de crecimiento profesional y salarios muy bajos. Esta situación incentiva una cultura de exclusión y desvalorización del potencial de estas personas. Además, la falta de iniciativas que promuevan su inclusión laboral refuerza estereotipos negativos, lo que genera una espiral de discriminación que es difícil de romper. Por otro lado, el acceso a una atención médica de calidad es otra de las áreas en las que las personas con SD experimentan desigualdad. Los sistemas de salud, en muchos casos, no están preparados para proporcionar una atención que responda a las particularidades de las personas con esta condición. Esto incluye, por ejemplo, la falta de formación específica entre los profesionales de la salud, que a menudo no cuentan con los conocimientos necesarios para identificar y tratar los problemas médicos asociados al SD de manera adecuada, ni se especializan en este tipo de diagnóstico. A

raíz de esto muchas personas con SD reciben diagnósticos tardíos o incorrectos, lo que puede agravar problemas de salud que podrían haber sido tratados de manera preventiva o en etapas tempranas. Además, la falta de acceso a especialistas que comprendan las complejidades de las condiciones médicas relacionadas con el SD pone en riesgo su salud y calidad de vida. Una crítica que atraviesa todas las áreas mencionadas es la estigmatización que aún pesa sobre las personas con SD. A pesar de los avances en la sensibilización y en la promoción de los derechos de las personas con discapacidad, los estereotipos y prejuicios siguen siendo comunes. Esta estigmatización limita no solo las oportunidades de inclusión en la sociedad, sino también el acceso a los servicios y recursos que necesitan. La falta de una verdadera concienciación en la sociedad acerca de las capacidades y derechos de las personas con SD perpetúa la exclusión. Las campañas de sensibilización son importantes, pero deben ir acompañadas de políticas públicas más robustas que promuevan su participación en todos los ámbitos de la vida, desde la educación y el empleo, hasta el acceso a servicios de salud y apoyo social. A lo largo del presente trabajo se abordaron los beneficios de la atención temprana para los niños con síndrome de Down y sus familias. La implementación de programas de intervención desde una edad temprana tiene el potencial de minimizar las dificultades futuras, sentando así las bases para un desarrollo integral que mejore tanto su calidad de vida como su autonomía. La atención temprana se orienta a proporcionar a los niños las herramientas y el apoyo necesarios para potenciar al máximo sus capacidades de desarrollo y bienestar, facilitando su integración en la sociedad de manera plena y significativa. En los últimos años, los programas de atención temprana han ampliado su enfoque para incluir a las familias, reconociendo la importancia de su rol en el desarrollo del niño. Es fundamental trabajar conjuntamente con las familias para garantizar un entorno afectivo y estructurado que promueva el progreso del niño. Generalmente, el seguimiento del desarrollo del niño es realizado por el neuropediatra y la pediatra, las cuales en conversación con las familias, establecen objetivos específicos para cada etapa del proceso y se definen que tipo de terapias recomienda, ya que a pesar de compartir ciertas características, cada niño con SD es único lo que hace imprescindible la elaboración de programas de intervención personalizados y adaptados a sus necesidades individuales. Posteriormente, un equipo de profesionales, entre los que se incluyen fisioterapeutas, psicomotricistas, fonoaudiólogos y terapeutas ocupacionales, lleva a cabo un trabajo multidisciplinar para fomentar y fortalecer el desarrollo de las habilidades motoras, cognitivas y sociales del niño. Sin embargo, la dinámica familiar se ve afectada cuando el niño requiere asistencia constante a terapias, ya que todos los integrantes de la familia deben adaptarse a esta nueva realidad. A menudo, surgen dificultades relacionadas con la disponibilidad de

horarios de los profesionales, lo que genera largos periodos de espera que pueden afectar el progreso del niño.

La llegada de un hijo con discapacidad siempre genera muchos sentimientos y emociones encontradas, y es un camino de aceptación continuo. Aunque puede haber cierto grado de verdad en que tener un hijo con discapacidad implica un duelo constante, no hay nada más satisfactorio que observar cómo van logrando todo y darse cuenta de que la mayor limitación es no confiar en ellos.

Considerando que el SD es la principal causa de DI y que acarrea dificultades en el aprendizaje, es imprescindible entrenar y estimular las diferentes funciones cognitivas implicadas en este proceso, fundamental para el desempeño del sujeto en su vida diaria. Aquí es donde entra la figura del psicólogo, enfocado en estimular estas funciones y en incorporar mecanismos de compensación y adaptación según las necesidades de cada niño.

Dicho esto, considero de suma importancia el estudio exhaustivo de esta temática para mi futura práctica como Licenciada en Psicología, así como madre involucrada y activista de promover una mejor calidad de vida para mi hijo. La comprensión profunda del impacto emocional y psicológico que el diagnóstico de SD tiene en las familias, así como el desarrollo de estrategias de intervención eficaces y empáticas, resulta esencial para poder ofrecer un acompañamiento adecuado y contribuir al bienestar tanto del niño como de su entorno familiar. Además, es crucial visibilizar estas temáticas, ya que, a menos que se esté directamente inmerso en ellas, el conocimiento general suele ser limitado y cargado de estereotipos o prejuicios. La difusión de información precisa y el trabajo interdisciplinario en torno a la realidad de las personas con SD permiten no solo desmitificar el diagnóstico, sino también fomentar una sociedad más inclusiva, que brinde las mismas oportunidades a todos sus miembros. Como futura profesional de la salud mental, creo firmemente que este tipo de estudios no solo enriquecen la práctica clínica, sino que también contribuyen a la transformación social, promoviendo un cambio en la manera en que se percibe y trata a las personas con discapacidad.

Referencias bibliográficas.

- Andreucci Annunziata, P. M., & Morales-Cabello, C. (2019). *El protagonismo de la familia en la atención temprana de niños y niñas con Síndrome de Down*, Chile. Revista Latinoamericana De Ciencias Sociales, Niñez Y Juventud, 17(2), <https://revistaumanizales.cinde.org.co/rfcsnj/index.php/Revista-Latinoamericana/article/view/3172/1013>
- Asociación Down del Uruguay (Marzo 2024). <https://www.downuruguay.org/sindrome-de-down/que-es-el-sd.html>
- Bastidas M, Ariza G, Zuliani L. (2013) *Reconocimiento del niño con síndrome de Down como un sujeto de crianza*. Rev. Fac. Nac. Salud Pública: 102-109. <file:///C:/Users/Psico/Downloads/Dialnet-econocimientoDelNinoConSindromeDeDownComoUnSujeto-5079485.pdf>
- Calva Sánchez, R. M. (2016). *El juego simbólico como instrumento para el desarrollo de la inteligencia emocional, en niños y niñas con Síndrome de Down, del centro de rehabilitación para niñas, niños y jóvenes con discapacidad Sendero de Alegría, de la ciudad de Loja*. Periodo 2014(Bachelor's,thesis,Loja) <https://dspace.unl.edu.ec/jspui/bitstream/123456789/11010/1/tesis%20Ruth%20Mireya%20Calva%20S%C3%A1nchez.pdf>
- Correas P, Valdes R, Viera M. (2008) *El diagnóstico prenatal y la mala noticia* [diagnostico_prenatal_mala_noticia_AUDEPP_2008 \(2\).pdf](#)
- Fernández Morales, D . (2015). *Aspectos generales sobre el Síndrome de Down*. Revista Internacional De Apoyo a La inclusión, Logopedia, Sociedad Y Multiculturalidad, Volumen 2 p, 33-38 <https://revistaselectronicas.ujaen.es/index.php/riai/article/view/4192>
- Piiraja, F (2024) *Estrategias pedagógicas en niños con síndrome de Down en un contexto de educación inclusiva*. Tesis Licenciatura de Educación Inicial. Lima, Perú. <https://repositorio.usil.edu.pe/flip/?pdf=https://repositorio.usil.edu.pe/server/api/core/bitstreams/f759d454-ce58-4389-9ab9-d26c1d50e688/content>
- Flores-Arizmendi KA, Garduño-Espinosa A, Garza-Elizondo R.(2014) *El nacimiento de un niño con síndrome de Down. El impacto de la primera entrevista con los padres*. Acta Pediatr Méx 35:3-6. <https://eds-p-ebscobhost.com.proxy.timbo.org.uy/eds/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=90c04a98-2ef5-4d01-ac67-f4a3fe4539%40redis>

Garzón Jaramillo Karina Alexandra (2011) *Los efectos en la relación madre - hijo a partir del nacimiento de un hijo con síndrome de Down desde la perspectiva psicoanalítica.*

<http://repositorio.puce.edu.ec/bitstream/handle/22000/4762/%e2%80%9cLOS%20EFEcccccccCTOS%20EN%20LA%20RELACI%c3%93N%20MADRE-HIJO%20A%20PARTIR%20DEL%20NACIMIENTO%20DE%20UN%20HIJO%20CON%20S%c3%8dNDROME%20DE%20DOWN%20DE.pdf?sequence=3&isAllowed=y>

Guerrero, Yanina, Barca-Enriquez Eduardo (2015). *Teoría del apego y síndrome de down: conceptos básicos y claves educativas.* Revista de estudios e investigación en Psicología y educación Vol. Extr., No. 11, p 98-102
https://revistas.udc.es/index.php/reipe/article/view/reipe.2015.0.11.639/pdf_319

Ley 15878 Aprobación de acuerdo internacional-Personas discapacitadas 12 de Agosto de 1987

Ley 16095 Se establece un sistema de protección integral a las personas discapacitadas. 20 de noviembre de 1989

Ley 17003 Día nacional de la persona discapacitada. 14 de septiembre de 1998

Ley 17216 Modificación de la ley de protección integral a las personas discapacitadas. 24 de septiembre de 1999

Ley 18094 Personas con discapacidad. 16 de enero de 2007

Ley 18651 de 2010. Ley de protección integral de personas con discapacidad. 19 de febrero de 2010

Ley 19691 Aprobación de normas sobre la promoción del trabajo para personas con discapacidad. 29 de octubre de 2018

Loeches Alonso Angela (1988) *Discriminación y expresión de emociones en bebés con Síndrome de Down* file:///C:/Users/Psico/Downloads/25683_loeches_alonso_angela.pdf

López Morales Patricia M, López Pérez Rubén, Parés Vidrio Gustavo, Borges Yáñez S Aida , Valdespino Echaury Leticia (2000). *Reseña histórica del Síndrome de Down.* Revista ADM Vol. LVII, No. 5, p 193-199.
<https://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2000/od005g.pdf>

Madrigal, A (2004). *El Síndrome de Down* http://sid.usal.es/idocs/F8/FDO10413/informe_down.pdf

Mahoney, G. Perales, F (2012) *El papel de los padres de niños con síndrome de Down y otras discapacidades en la atención temprana.* Revista Síndrome de Down Volumen 29, p 46-64.

http://riberdis.cedid.es/bitstream/handle/11181/3320/Papel_padres_Down.pdf?sequence=1&rd=0031742371900446

- Maroto Camarena Noelia (2018) *La expresión de las emociones a través de la musicoterapia en Síndrome de Down*. Trabajo fin de Máster. Universidad de Valladolid <https://uvadoc.uva.es/bitstream/handle/10324/32820/TFM-G883.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Mehmet A. Buyukavci, M.D.a , Derya G. Dogan M.D.a , Sinem K. Canaloglu M.S.a and Meltem Kivilcim M.D.(2019). *Experience of mothers with Down syndrome children at the time of diagnosis*. Arch Argent Pediatr 2019;117(2):114-119. <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2019/v117n2a09e.pdf>
- Mira O., A. (2009). *La importancia de las relaciones tempranas y el apego en los niños con necesidades especiales*. Revista Chilena De Terapia Ocupacional, (9), Pág. 77–85. <https://revistaterapiaocupacional.uchile.cl/index.php/RTO/article/view/52/49>
- Pérez Chávez Diego Alberto (2014) *Síndrome de Down*. Revista de Actualización Clínica Volumen 45, p 2357-2361. <http://www.revistasbolivianas.ciencia.bo/pdf/raci/v45/v45a01.pdf>
- Perera Juan, Flores Jesus, Adolphe-Rondal (2013) *Rehabilitación cognitiva de las personas con síndrome de Down: Perspectivas multidisciplinares de normalización* Revista Síndrome de Down Volumen 30, p 106-117 <http://sid.usal.es/idocs/F8/ART20267/perera.pdf>
- Salgado Reyes, N , Trujillo Moreno, G (2024) *Programa de actividades para el fomento de aprendizaje en niños con síndrome de Down* FIPCAEC Volumen 9, p 116-129 <https://dspace.itsjapon.edu.ec/jspui/bitstream/123456789/4636/1/936-Texto%20del%20art%20c3%20adculo-Programa%20de%20actividades.pdf>
- Serrano Fernández, L. (2017). *El impacto familiar del síndrome de Down: Desarrollo y validación de la escala de impacto familiar del síndrome de Down y elaboración de un manual de orientación y apoyo para familias y padres con hijos con síndrome de Down*. [Doctoral, Universidad Autónoma de Madrid] https://repositorio.uam.es/bitstream/handle/10486/681753/serrano_fernandez_laura.pdf?sequence=1&isAllowed=y
- Serrano Fernández, L. (2017) *Una guía para padres y familias*. file:///C:/Users/Psico/Downloads/serrano_fernandez_laura_Manual%20SD.pdf
- Serrano Fernández, L., & Izuzquiza, D. (2017). *Percepciones parentales sobre el impacto del síndrome de Down en la familia*. Siglo Cero, 48(2), 81–98. <https://revistas.usal.es/tres/index.php/0210-1696/article/view/scero20174828198/18263>

- Skotko, Brian, Canal Ricardo. Revista Síndrome de Down. (2004). *Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de down*. Revista Síndrome de Down 21, p 54-71. https://revistadown.downcantabria.com/wp-content/uploads/2004/06/revista81_54-71.pdf
- Uruguay y la convención sobre derechos de las personas con discapacidad. (Julio 2024) https://pronadis.mides.gub.uy/innovaportal/file/33704/1/convencion_enero_2014.pdf
- Valdés, R., Correas, P., & Viera, M. (2011). *¿Es la ecografía obstétrica una técnica diagnóstica más? Cuidando al cuidador*. Revista del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, 30(3), 112-117.
- Verdugo, M. A. (1994). *El cambio de paradigma en la concepción del retraso mental: la nueva definición de la AAMR*. Siglo Cero. https://sid-inico.usal.es/idsocs/F8/ART4099/verdugo_AAMR_92.pdf
- Villalva-Sánchez, A. Sandoval-Molina, J. Hernández-Hernández, L. Pérez Rodríguez, A. (2019) Perfil neuropsicológico de pacientes con síndrome de Down. *Divulgare Boletín Científico de la Escuela Superior de Actopan*. Publicacion semestral N° 12, p 13-18. <https://repository.uaeh.edu.mx/revistas/index.php/divulgare/article/view/4014/6158>