

# El cromosoma de la felicitat, famílies i síndrome de Down

---

## Presentació

La Síndrome de Down és la causa més freqüent de discapacitat. La seva incidència és d'un cas per cada 900 naixements. El meu tiet Carlos té Síndrome de Down, reflectit en un grau bastant elevat de discapacitat. Jo sé de primera mà com és la seva vida i la de la meua família en relació amb la síndrome de Down. El que em va portar principalment a escollir el tema d'aquest treball va ser la meua intriga per conèixer més aquesta discapacitat i com és la convivència amb ella en altres famílies.

Les persones amb síndrome de Down són percebudes com a maldestres, grassonetes i baixetes, tot i que se les considera alegres i afectuoses. Però què és mite i què és realitat? Què més en sap la gent, d'aquesta afecció?

Aquest treball ofereix una descripció detallada de què és i què significa tenir síndrome de Down i, al mateix temps, un retrat de la vida de quatre famílies diferents que conviuen amb aquesta discapacitat. També es presenta la visió i la percepció de la població general a través de les respostes a una enquesta

La síndrome de Down és una alteració en el cromosoma 21. Cada cèl·lula del cos humà té un nucli on s'emmagatzema el material genètic en els gens que porten els codis responsables de tots els nostres trets heretats i s'agrupen en cromosomes. Cada nucli de cèl·lula conté 23 parells de cromosomes, és a dir, 46 cromosomes.

---



---

Aquelles persones afectades per la síndrome de Down tenen 47 cromosomes en comptes de 46, perquè tenen una còpia extra del cromosoma 21. Per aquest motiu, la síndrome de Down també es pot anomenar trisomia 21. Això es pot produir de tres maneres diferents i, per tant, diem que n'hi ha de tres tipus que són: trisomia simple, translocació i mosaïcisme. El més freqüent és la trisomia simple, que representa el cas del 95 % de les persones amb síndrome de Down.

El material genètic addicional provoca característiques associades a la síndrome de Down. Alguns dels trets característics són: baix to muscular (hipotonia muscular), discapacitat intel·lectual, baixa estatura, inclinació cap a dalt dels ulls (ulls ametllats), un sol plec profund al centre de la palma de la mà, tendència a l'obesitat per la taxa metabòlica reduïda, pont nasal ampli i pavellons auriculars amb formes irregulars.

Els nens també poden tenir retard en el desenvolupament mental i social. Els problemes més comuns poden ser: comportament impulsiu, deficiència en la capacitat de discerniment, període d'atenció curt i aprenentatge lent.

A Espanya hi ha unes 34.000 persones amb síndrome de Down i la seva esperança de vida és d'aproximadament 50 anys.

Per diagnosticar la síndrome de Down existeixen diversos tipus de proves. Dintre de les proves prenatales en trobem de dos tipus: proves de detecció i proves diagnòstiques. Les proves de detecció prenatales estimen la possibilitat que el fetus tingui síndrome de Down. La majoria d'aquestes proves només proporcionen una probabilitat; en canvi, les proves de diagnòstic poden proporcionar un diagnòstic definitiu amb gairebé un 100 % de precisió. Els procediments de diagnòstic disponibles per al diagnòstic prenatal de la síndrome de Down són l'amniocentesi i la mostra de vellositats coriòniques (MVC).

El principal objectiu que es proposa aquest treball de recerca és saber de quina manera la síndrome de Down afecta la família. Amb aquesta finalitat, altres objectius que es plantegen són:

- Fer una recerca prèvia per tal d'oferir una descripció detallada i entenedora de què és i què comporta la Síndrome de Down.
- Dur a terme entrevistes a quatre famílies amb un dels membres amb síndrome de Down.
- Passar un dia amb cadascuna de les famílies per observar què fan i com és el seu dia a dia.
- Descriure com són les rutines d'aquestes famílies en termes d'organització, relació entre els seus membres i economia familiar.
- Analitzar les històries i les experiències de les quatre famílies.
- Fer enquestes a la població general per valorar quin és el grau de coneixement que es té sobre la síndrome de Down i quines són les actituds vers aquesta afecció.

---

## **Metodologia**

La metodologia emprada en aquest treball de recerca ha estat la següent: primer es va dur a terme una àmplia recerca bibliogràfica a partir de la qual s'ha aprofundit sobre què és la síndrome de Down, qui la va descobrir, quins efectes comporta per a les persones que la pateixen, els tipus de síndrome de Down que hi ha, com es diagnostica, etc., per oferir una visió completa d'aquest trastorn. Després es van fer enquestes de 16 preguntes sobre la síndrome de Down per tal de saber què pensa la població general sobre aquesta anomalia cromosòmica. Les enquestes es van fer a una mostra de 110 persones, a Tarragona, entre els dies 30 de maig i 29 de setembre de 2015, de les quals s'ha fet un recull de totes les dades i els resultats s'han representat gràficament. Posteriorment s'han extret unes conclusions dels resultats de cada pregunta.

També es van fer 8 entrevistes (4 a persones amb síndrome de Down i 4 als seus familiars). La població amb la qual es va fer aquesta investigació van ser quatre famílies del Tarragonès. El criteri de selecció era que tinguessin un fill/a de més de 18 anys a qui li haguessin diagnosticat síndrome de Down. Per a l'efectivitat de la recollida de dades, els membres de les famílies entrevistats van ser una o dues persones en el paper de cuidadors (pare, mare, germà o germana) i l'integrant amb síndrome de Down. Aquesta disposició va facilitar l'apropament a la vida en família, tant des del punt de vista del cuidador principal com de l'integrant amb síndrome de Down. D'altra banda, va servir també per garantir la comoditat de l'entrevistat amb síndrome de Down i, en cas de no saber expressar-se, comptar amb el suport del seu familiar. Per tal d'afavorir aquesta comoditat, les entrevistes es van fer a casa dels entrevistats per garantir la familiaritat i no canviar el seu entorn habitual, cosa que era molt important per als entrevistats amb síndrome de Down.

Gràcies a aquestes dues entrevistes per família, s'ha extret suficient informació per escriure una redacció sobre la vida de la persona amb síndrome de Down (ja que es va conèixer tot un dia amb cadascuna de les famílies), des d'un bon principi (naixement, infància i primeres passes), explicant també el seu creixement fins a arribar a avui dia i acabant per com és el seu dia a dia i totes les activitats que fan. Finalment, durant aquesta estada també es va aprofitar per fer un petit vídeo mostrant allò que la persona era capaç de fer per si sola, per veure la seva autonomia.

## **Resultats i anàlisi dels resultats**

Els resultats d'aquest treball han estat el buidat de les enquestes que han servit per saber el grau de coneixement que té la població general sobre la síndrome de Down i les seves actituds envers aquesta alteració cromosòmica. També s'ha pogut veure que hi ha nombroses contradiccions i a continuació en trobareu dos exemples:

---

A la pregunta «*Creu que és una malaltia?*» la majoria de les persones responen que la síndrome de Down és una malaltia. Això demostra que tot i que un 92 % dels enquestats afirmen saber què és, el coneixement que en tenen és molt superficial i insuficient, perquè no és una malaltia, sinó una alteració cromosòmica. No es pot curar ni tractar.

El 98 % dels enquestats creu en la necessitat d'una educació / atenció especial dirigida a les persones amb síndrome de Down. Aquesta majoria es contradiu quan, a la pregunta següent, un 55 % respon que les persones amb síndrome de Down poden dur una vida com la de les persones no afectades. La resposta correcta és que les persones amb síndrome de Down sí que necessiten atenció i educació especial i, per tant, encara que siguin persones com la resta, no són exactament iguals perquè malauradament la gran majoria no poden dur una vida igual que les persones no afectades (això no vol dir que siguin inferiors).

## **Conclusions**

Les famílies amb un membre amb síndrome de Down experimenten traumes considerables en el moment del naixement. Generalment, quan neix un nadó amb síndrome de Down és el personal mèdic de l'hospital el que comunica als pares la situació del seu fill. En aquest primer moment és quan els pares necessiten orientacions concretes pel que fa als recursos sanitaris i socials dels quals disposen per fer front de la manera menys traumàtica possible a la nova situació familiar. També han de desenvolupar nous coneixements i habilitats i reconstruir les idees sobre ells mateixos, els valors i les aspiracions. Han d'invertir molt de temps en la cerca de consultes amb professionals de la salut i l'educació, en exàmens de laboratori, en demandes per procurar que els concedeixin les cures que per dret els pertocuen. A tot això se sumen les despeses que es generen i que afecten el pressupost familiar.

En aquest sentit, els pares coincideixen a dir que la forma com se'ls va donar la notícia va ser molt dura i que els van donar molt poques expectatives per al futur dels seus fills. En aquesta situació és comprensible que, passats els anys, pensin que els seus fills s'han convertit en una de les alegries més grans de les seves vides, malgrat la dificultat inicial a l'hora d'assumir la realitat. L'experiència ens mostra famílies que, malgrat tenir un fill amb síndrome de Down, no es trenquen ni es debiliten, sinó que, ben al contrari, se sobreposen, s'enriqueixen i maduren i es tornen més fortes.

És indubtable que tant les associacions com els mitjans de comunicació han fet una tasca molt important de difusió per conscienciar sobre la síndrome de Down i les dificultats que han de viure els afectats, però, sobretot, per transmetre'n una nova concepció, en oferir una imatge de les persones amb discapacitat centrada en les seves competències i la seva normalització.

---

L'elevat grau de sensibilització envers la síndrome de Down queda palès en els resultats de l'enquesta realitzada, si bé existeixen contradiccions en algunes respostes que poden ser degudes al fet que, en algunes ocasions, els enquestats responen allò que els han ensenyat que és correcte. És a dir, hi ha una contradicció entre el que creuen que és políticament correcte i les seves conviccions internes. Finalment, la principal conclusió que es pot extreure del vídeo del cap de setmana del Carlos és que el dia a dia d'una persona amb síndrome de Down amb una mobilitat tan reduïda és molt dependent de les persones del voltant. A banda del que es veu en el vídeo, és a dir, la resta del dia que no es veu reflectida, el Carlos només mira la televisió o està assegut al sofà, ja que si per exemple surt a passejar es cansa, i això és degut a tot el seguit de problemes que té a causa de la síndrome de Down.

### **Bibliografia**

– NATIONAL DOWN SYNDROME SOCIETY. Què és la Síndrome de Down? <<http://www.ndss.org/Resources/NDSS-en-Espanol/Sobre-de-Sindrome-de-Down/Que-es-el-Sindrome-de-Down/>> – FUNDACIÓ JOHN LANGDON DOWN <<http://www.fjldown.org.mx/>> – DOWN 21 <<http://www.down21.org/>> – SLIDSHARE. Síndrome de Down <<http://es.slideshare.net/jcartin/sindrome-de-down>>.