



Síndrome de Down

Anomalia cromosómica que se debe por lo general a una copia extra del cromosoma 21. Este síndrome generalmente, aunque no siempre, ocasiona retardo mental y otras condiciones.

John Langdon Down (1828-1896)

José L. Fresquet Febrer
(Instituto de Historia de la Ciencia y Documentación. Universidad de Valencia - CSIC)

Versión impresa de
<http://www.historiadelamedicina.org/down.htm>
(Diciembre, 2006)

John Langdon Down nació en 1828 en Torpoint, Cornwall. Vivían entre artesanos que trabajaban en la base naval de Devenport. John fue a la escuela hasta los catorce años, edad en la que se puso a ayudar a su padre en su tienda. Cuenta Down que, durante una tormenta de verano, se refugiaron en un cobertizo igual que lo hizo una niña con retraso mental; se preguntó entonces si no se podía hacer nada por ella. Esto fue para él una premonición. A los 18 años de edad se trasladó a Londres. Allí fue ayudante de un cirujano en su práctica privada.

Se matriculó en los cursos que ofrecía la *Royal Pharmaceutical Society*. Pronto destacó en los estudios y superó los exámenes con éxito, aunque nunca tuvo la pretensión de dedicarse a la farmacia. Con sus conocimientos regresó a su ciudad natal y ayudó a mejorar el negocio de su padre. En 1847 pudo trabajar en el laboratorio de la *Pharmaceutical Society*, donde aprendió química orgánica. Fue ayudante de Redwood y después investigador ayudante de Michael Faraday (1791-1867) con el que realizó varios experimentos sobre gases. Sin embargo, enfermó de tuberculosis y tuvo que guardar reposo durante tres años en

Selección de Obras de Down

Observations on an Ethnic Classification of Idiots. Lond Hosp. Rep. 1862; 3, 259 – 262.

On the condition of the mouth in infancy. Lancet, 1862; 1862; 1: 65-68.

The Education and Training of the Feeble in Mind. London, HK Lewis, 1876.

The obstetric aspects of idiocy. En: Transactions of the Obstetric Society 1876. London, Churchill; 1887: 210-217.

Mental Afflictions of Childhood and Youth. London, J& A Churchill, 1887.

Dartmoor.

Down dio clases de química en Torpoint y su deseo era continuar investigando en química orgánica pero, tras la muerte de su padre en 1853, ingresó en la escuela de medicina del *London Hospital*, por razones económicas. Fue buen estudiante, ganó un premio de fisiología y se graduó en 1853. Le esperaba una carrera brillante en el hospital universitario, pero, sorprendentemente, fue médico superintendente en el *Royal Earlswood Asylum* para “idiotas” en Surrey.

El Asilo de Earlswood estaba funcionando con serias dificultades. Los ideales iniciales con los que se había creado se vieron afectados por una serie de crisis e informes negativos. John Forbes, médico de la Casa Real, John Connolly, reformador de hospitales psiquiátricos, y W.J. Little, que describió un tipo de parálisis cerebral, tomaron la decisión de que debía contratarse a un médico competente que actuara como superintendente. Little animó a Down a que solicitara el puesto. Durante este periodo Down obtuvo el doctorado en la Universidad de Londres.

En Earlswood actuó como psiquiatra, psicólogo, trabajador social, supervisor y administrador. Una de las primeras medidas que tomó fue que enseñaran a los residentes a utilizar los cubiertos. También suprimió los castigos y estableció un plan para que los niños aprendieran a controlar su comportamiento. Se despertaba a los que mojaban la cama durante la noche. Mejoró las instalaciones y proporcionó una amplia gama de juegos y de entretenimientos a los niños. La asistencia, además, fue profesionalizándose con personal competente.

En 1860 se casó con Mary Crellin. Fueron a vivir al asilo y se convirtió de inmediato en una voluntaria. Tuvieron un hijo en 1861 y una hija en 1863. Ésta murió a los dos años de una posible infección vírica. En 1866 nació otro hijo, Reginald. Down ganó reputación internacional; *The Lancet* alabó su trabajo y su sueldo subió de 400 a 700 libras. Down había estado investigando y publicando sus trabajos en varias revistas médicas.

Dado su interés en los niños con graves retrasos mentales, alternó la práctica hospitalaria con el trabajo en el establecimiento de Earlswood. También fue profesor de materia médica y terapéutica en el Colegio médico del *London Hospital*, y después de “principios y práctica de la medicina”.

Recogió todo tipo de datos clínicos y de las autopsias de los que fallecían. Fue de los primeros en utilizar la fotografía como forma de recopilar datos. Gracias a John Connolly (1794-1866), reformador de los hospitales psiquiátricos, conoció la frenología y la clasificación antropológica de Blumenbach (caucásicos, etíopes, malayos, indios americanos, y mongólicos), que aplicó a los residentes de Earlswood.

En 1866 publicó en la revista *London Hospital Reports*, un artículo de tres páginas y media en el que presentaba una descripción minuciosa de un grupo de “pacientes” con discapacidad intelectual que mostraban características físicas parecidas: “Observations on an Ethnic Classification of Idiots”. Describió las caracteres faciales, la anormal coordinación neuromuscular, las dificultades que mostraban con el lenguaje oral, así como la asombrosa facilidad que tenían para imitar a los médicos, además de su gran sentido del humor. Los describió así:

“El pelo no es negro, como en el Mongol verdadero, sino de un color pardusco, lacio y escaso. La cara es plana y amplia. Las mejillas son rotundas y se extienden a los lados. Los ojos se colocan oblicuamente, y su canto interno es más distante de lo normal. La grieta palpebral es muy estrecha. La frente se arruga transversalmente de la ayuda constante que elevadores del párpado. Los labios son grandes y gruesos con grietas transversales. La lengua es larga y áspera. La nariz es pequeña. La piel tiene un leve tinte amarillento sucio, y es deficiente en elasticidad, dando el aspecto de ser demasiado grande para el cuerpo”.

De acuerdo con la teoría de Darwin, Down creyó que la entidad que hoy se conoce con su nombre, era un retroceso hacia un tipo racial más primitivo, una

forma de regresión al estado primario del hombre. Sus rasgos le recordaron los mongoles, nómadas de la región central de Mongolia, que entonces se consideraban “primitivos” y poco evolucionados. También pensó en un principio que ciertas enfermedades de los padres podían originar este síndrome y en trabajos posteriores señaló que la tuberculosis durante el embarazo podía romper la barrera de las razas y ocasionar que padres europeos tuvieran hijos orientales. Down buscaba explicaciones científicas y naturales para las anomalías congénitas que se achacaban entonces a razones divinas.

El término “mongolismo” se extendió a lo largo del siglo XX hasta que en los años sesenta varios científicos, a través de la revista *The Lancet*, señalaron que era inadecuado y se propuso, entre otros, el de “trisomía del par 21” o síndrome de Down. Hoy se tiene como un trastorno genético que implica una combinación de defectos congénitos, entre los que se incluyen cierto grado de retardo mental, rasgos faciales característicos y, a menudo, defectos cardíacos, deficiencia visual y auditiva y otros problemas de salud. La gravedad de todos éstos varía en gran medida entre los individuos afectados. Este síndrome es uno de los defectos genéticos congénitos más comunes y afecta aproximadamente a uno cada 800 a 1000 niños.

Después de varios años de permanencia en Earlswood, Down no recibió apoyo para llevar sus experiencias a la Exposición de París y se pusieron dificultades a su mujer que atendía a un cierto número de niños incapacitados que se habían alojado en las casas de los empleados; según el Comité del Asilo, no estaba en nómina. Por cuestión de principios dimitió de su cargo.

En 1868 se fue de Londres y creó una institución en Teddington para la educación de niños con enfermedades mentales de familias ricas. Comenzaron comprando una casa y, poco a poco, con préstamos e hipotecas, compraron las tierras del alrededor. Tuvo práctica privada y llegó a ganar mucho dinero. Volvió sobre el tema del mongolismo en su *On some of the mental afflictions of childhood and youth* (1887). Llegaron a tener más de cien niños. Lo equi-

paron al más alto nivel y contrataron profesores. Había talleres y se practicaban varios deportes. Tenía también un teatro y se prefirió al personal que supiera música, cantara o tocara algún instrumento. Down, no obstante, atendió a niños pobres hasta su muerte y fue consultor del Dispensario de *Kington Provident* sin salario y del *Teddington Cottage Hospital*.

Down era de ideas liberales. Defendió que las mujeres podían acceder a todas las profesiones, incluida la de clérigo, y debían tener derecho al voto. Se opuso fuertemente a la esclavitud. Señaló que debía proveerse educación especial y dar oportunidades a todos los niños discapacitados, independientemente de su extracción social (*On the education and training of the feeble in Mind*, 1876). En esa época a este tipo de niños se les tenía encerrados en los cuartos de los criados, se les asilaba y se les privaba de educación. Down siempre criticó esta situación y señaló que debían recibir una formación adecuada y que, incluso, podían llegar a ser socialmente útiles para desempeñar determinadas tareas. También tuvo fuertes convicciones religiosas.

En 1890 sufrió una grave enfermedad. Murió el 7 de octubre de 1896. Su cuerpo fue incinerado y sus cenizas llevadas a Normansfield. Su mujer falleció en 1901.

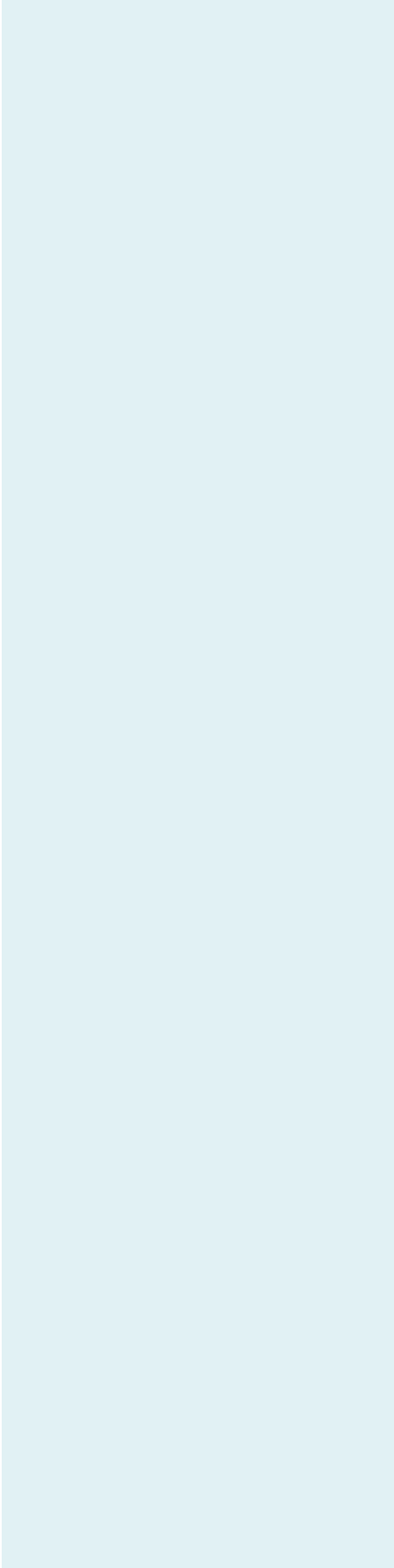
Bibliografía

— John Langdon Haydon Down. En Who Named It?. <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/335.html> Consultado en noviembre de 2006.

— Lancet. Editorial Comment. 1961; 2: 935.

— Langdon-Down R.L. Report. *British Medical Journal*, 1909; 2: 665.

— Ward, O.C. Dr. Langdon Down of Normansfield. Langdon Down Centre Trust. <http://www.langdowndowncentre.org.uk/history.php> (Consultado en noviembre de 2006).



— Ward, O.C. John Langdon Down: The man and the message. Down Syndrome Information Network (<http://information.downsed.org/library/periodicals/dsrp/06/1/019/DSRP-06-1-019-EN-GB.htm>). Consultado en diciembre de 2006).