# Programa Iberoamericano de Salud para Personas con Síndrome de Down

Federación Iberoamericana de Síndrome de DOWN

Con la colaboración de:

DOWN España

Fundación ONCE

OMC Organización Médica Colegial de España

Federación Iberoamericana
de Síndrome de DOWN

# Programa Iberoamericano de Salud para Personas con Síndrome de Down

Edición 2015

**Coordinadores**

Borrel Martínez, José María. Huesca, España.
Garza Morales, María Agustina. Monterrey, México.
Moreno Vivot, Eduardo María. Buenos Aires, Argentina.

**Autores**

Borrel Martínez, José María. Médico de Familia. Down Huesca. DOWN ESPAÑA.
Carnicer de la Pardina, Jesús. Gastroenterólogo. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Casaldáliga Ferrer, Jaume. Cardiólogo. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Corretger Rauet, Josep María. Pediatra. Director del Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down. Barcelona.
De la Calzada Álvarez, María Dolores. Neurofisióloga. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Farriols Danés, Cristina. Geriatra. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Fernández-Delgado Cerdá, Rafael. Pediatra. Unidad Síndrome de Down del Hospital Clínico Universitario de Valencia.
Flórez Beledo, Jesús. Farmacólogo. Fundación Síndrome de Down de Cantabria.
Galán Terraza, Alicia. Oftalmóloga. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Garvía Peñuelas, Beatriz. Psicóloga especialista en Psicología Clínica. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Garza Morales, María Agustina. Médico Fisiatra. Down Monterrey.
Hernández Ovalle, Sabina. Cirujano Dentista. Down 21 Chile.
López Garrido, María Pilar. Hematóloga. Down Granada.
López Moratalla, Manuel. Traumatólogo. Down Granada.
Mayoral Trías, María Ángela. Odontóloga. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Medina de la Garza, Carlos. Director Centro de Investigación y Desarrollo en Ciencias de la Salud. UANL. Monterrey.
Moreno Vivot, Eduardo María. Pediatra. Asesor de la Asociacion sindrome de Down de la República Argentina (ASDRA) y asesor de Down 21 Chile. Buenos Aires, Argentina.
Muñoz López, Francisco. Inmunoalergólogo pediátrico. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Nascimento Osorio, Andrés. Neurólogo. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Perera Mezquida, Juan. Director ASNIMO. Director del Centro Prínicipe de Asturias de Baleares, UIB, Palma de Mallorca.
Puig Galy, Javier. Oftalmólogo. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.
Ramón y Cajal, José Manuel. Ginecólogo. Down Huesca.
Romero Maura, José Miguel. Otorrinolaringólogo. Down Huesca.
Serés Santamaría, Agustí. Genetista. Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.

**Asistencia técnica**

Inmaculada Sánchez Casado. Directora de la Oficina de Cooperación Universitaria al Desarrollo y Voluntariado de la Universidad de Extremadura.

**El calendario de vacunación recomendado ha contado con la colaboración de:**

- La Asociación Española de Pediatría (AEP)
- La Asociación Española de Vacunología (AEV)
- El Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down

**Coordinación de la Edición:**
Agustín Matía Amor. Gerente de DOWN ESPAÑA.

**Edita:** FIADOWN. Federación Iberoamericana de Síndrome de Down.
FIADOWN | Asociación inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones. Grupo 1, Sección 1, Nº 599304

**I.S.B.N.:** 978-84-617-4760-3

**Basado en el "Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down" de DOWN ESPAÑA, en el que participaron:**

Dr. Jesús Albert Álvarez. Médico de Familia y Asesor Sanitario de Down Córdoba.
Dr. José María Borrel Martínez. Médico Asesor Sanitario de DOWN ESPAÑA.
Dr. Rafael Fernández Delgado. Unidad de Síndrome de Down. Hospital Clínico Universitario de Valencia.
Dr. Jesús Flórez Beledo. Catedrático de Farmacología. Médico, Asesor Científico de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria.
Dr. Salvador Martínez Pérez. Catedrático de Embriología y Anatomía Humana. Universidad de Murcia. Miembro del Patronato de Down Jerez.
Dr. Mariano Otal Castán. Neurólogo del Hospital San Millán de Logroño.
Dr. Carlos Prieto Santos. Pediatría y Responsable del Área Médica de la Asociación Amidown. Miembro de Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG).
Dr. Agustín Serés Santamaría. Genetista del Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down.

**Diseño, maquetación e impresión:**
Apunto Creatividad

Impreso en papel FSC

Respetuoso con el medio ambiente

# Índice

página

**Presentación** 7

**Introducción:** la trayectoria de la persona con síndrome de Down 9

**1 Justificación del Programa de Salud** 13

**2 Genética y diagnóstico** 17

2.1 Genética ... 19
2.2 Pruebas prenatales para el diagnóstico de síndrome de Down ... 20
2.3 Comunicación de la primera noticia ... 23
2.4 Fenotipo síndrome de Down ... 25

**3 Características específicas del síndrome de Down** 27

3.1 Desarrollo psicomotor y cognitivo ... 29
3.2 Cuadro resumen de patologías asociadas ... 36

**4 Áreas de exploración (Especialidades médicas)** 39

4.1 Neurología ... 41
4.2 Patología cardíaca ... 41
4.3 Función endocrina ... 47
4.4 Vías respiratorias ... 48
4.5 Audición y área de otorrinolaringología ... 49
4.6 Visión y área de oftalmología ... 51
4.7 Trastornos odontoestomatológicos ... 54
4.8 Función digestiva ... 55
4.9 Patología osteoarticular ... 57
4.10 Alteraciones dermatológicas ... 60
4.11 Ginecología ... 60
4.12 Inmunidad e infecciones ... 62
4.13 Hematología y oncología ... 63
4.14 Trastornos mentales y conductuales ... 64
4.15 Otros aspectos importantes ... 70

**5 Vida adulta y envejecimiento** 71

5.1 Programa de salud del adulto con síndrome de Down ... 73
5.2 La edad avanzada y el síndrome de Down ... 74
5.3 Enfermedad de Alzheimer y síndrome de Down ... 78

página


6 Terapéutica 81

7 Educación para la salud 87

8 Controles de salud y exploraciones por edades 95

9 Calendario de vacunaciones 103

10 Apéndices 109

I Parámetros somatométricos de referencia ..... 110
II Entidades iberoamericanas de referencia para el síndrome de Down ..... 111
III Bibliografía ..... 112
IV Webs de referencia ..... 115
V Tabla resumen de controles ..... 116
VI Cartilla de Salud ..... 117

# Presentación

Para todos los que formamos parte de la Federación Iberoamericana de Síndrome de Down –FIADOWN-, constituye un motivo de satisfacción y orgullo poder disponer de este primer **Programa Iberoamericano de Salud para personas con síndrome de Down,** con validez para toda Iberoamérica y dirigido a la detección y tratamiento de las patologías que con mayor frecuencia se asocian al síndrome de Down. Una **herramienta de suma utilidad para todo el personal sanitario de las unidades especiales, de atención primaria y de los centros hospitalarios**, que facilitará la intervención ante las distintas necesidades que puedan presentarse, así como ante los seguimientos preventivos que necesitan las personas con síndrome de Down.

Haciendo nuestra la reflexión que con gran acierto exponen los autores, el Programa "*constituye una respuesta a un sin número de necesidades, no solo de la persona con síndrome de Down, sino también de los padres de familia de conocer qué cuidados deben proporcionar a sus hijos, así como de los profesionales médico-sanitarios que, en la mayoría de los casos desconocen en profundidad y detalle el síndrome de Down, sus características, patologías asociadas, pronóstico y expectativas. Esto da como resultado una atención e información equivocadas, siendo incapaces de brindar la atención de calidad que ellos merecen como pacientes y como personas*".

Es por este motivo que la elaboración de un Programa Iberoamericano de salud para las más de 600.000 personas con síndrome de Down que actualmente viven en Iberoamérica, se viera como una necesidad apremiante en el recién clausurado III Congreso Iberoamericano sobre el síndrome de Down, celebrado en Monterrey, Estado de Nuevo León –México-, y organizado por la Asociación Down Monterrey, A.C., los pasados días 23 a 25 de octubre de 2013, con una asistencia superior a las dos mil personas. Y que su elaboración y posterior difusión, fuera marcada como urgente y prioritaria para la Federación Iberoamericana de Síndrome Down (FIADOWN), constituida en 2012 y que ya aglutina a 16 organizaciones de 12 países (Argentina, Brasil, Colombia, Costa Rica, Chile, España, Honduras, México, Paraguay, Portugal, Uruguay, y Venezuela).

La Organización Mundial de la Salud (OMS), en su informe anual de agosto de 2013, insta a los gobiernos de los países en vías de desarrollo a seguir avanzando hacia la sanidad universal y pública, con especial referencia hacia las personas con bajos recursos económicos y sociales. Es sabido que la carencia de recursos impide el acceso a los servicios sanitarios, tanto de prevención como de promoción y de rehabilitación. Cuanto antes actuemos mejores resultados podremos esperar.

**Esta publicación nace de la experiencia de más de 20 años habida en España, que a su vez se basó en experiencias de otros países**, que habían desarrollado programas de atención sanitaria como el de Mary Coleman en Estado Estados de América, auténtica pionera en la materia. Y del convencimiento de las organizaciones integrantes de la Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, de dotarse de un Programa Iberoamericano de Salud válido para toda Iberoamérica que, siguiendo las indicaciones de la Organización Panamericana de la Salud, sirva para mejorar la salud y calidad de vida de las personas con síndrome de Down, favorecer su desarrollo tanto físico como intelectual, y aprovechar sus destrezas para incrementar su autonomía personal y poder acceder a un trabajo remunerado y si lo desea, llevar una vida independiente.

El Programa aborda con rigor, precisión y sencillez, los ámbitos de la genética y diagnóstico, las características específicas del síndrome de Down, las distintas áreas de exploración -Especialidades médicas-, la vida adulta y el envejecimiento, la terapéutica, la educación para la salud, los controles de salud y exploraciones por edades, el calendario de vacunación recomendado, y los parámetros somatométricos de referencia, entidades de referencia para el síndrome de Down, bibliografía, webs de referencia, autores, tabla resumen de controles, y, la Cartilla de Salud.

Un Programa, en definitiva, que no se limita a tratar todos los ámbitos de la salud, sino que pormenorizadamente incide en cada área, actualiza los conceptos, y profundiza en aquellas cuestiones de actualidad médica y científica, y de mayor preocupación contrastada en el ámbito médico y habilitador-rehabilitador, y de las familias, puesta de manifiesto en el transcurso del III Congreso Iberoamericano sobre el Síndrome de Down. Desde las primeras pruebas prenatales que permiten realizar un diagnóstico del síndrome de Down durante el embarazo, realiza un amplio recorrido que abarca desde el nacimiento hasta la senectud.

La incidencia en cada área, profundización y actualización llevadas a cabo por los autores, han situado el presente Programa en el actual contexto científico de referencia, marcado por un sinfín de avances muy significativos y de gran trascendencia en el ámbito de la ciencia y la medicina. Desde las pruebas prenatales no invasivas para detectar posibles anomalías cromosómicas sin riesgos para el feto, hasta el reciente descubrimiento de que sólo un cromosoma modifica todo el genoma en el síndrome de Down, generando una amplia variedad de patologías. Este último descubrimiento, fruto de una investigación coordinada por el Departamento de Medicina Genética y Desarrollo de la Universidad de Ginebra y que contó con la participación del Centro de Regulación Genómica de Barcelona.

La generalización de este Programa Iberoamericano de Salud para personas con síndrome de Down puede servir para establecer una colaboración más efectiva y eficaz en políticas de salud más justas y adecuadas, para la promoción de la igualdad de oportunidades para todos, el apoyo de la lucha contra la discriminación; y, la mejora de la salud y calidad de vida de la persona con síndrome de Down, el favorecimiento de su desarrollo tanto físico como intelectual, y el mejor aprovechamiento de sus destrezas para incrementar su autonomía personal y poder acceder a un trabajo remunerado y si lo desea, llevar una vida autónoma e independiente. En definitiva, **puede ser la herramienta que en manos de familias, de profesionales y de autoridades sanitarias haga elevar el nivel de salud, felicidad y bienestar, y por ende la calidad de vida en general, primer objetivo de cualquier política sanitaria.**

Sin duda, será un hito relevante que reforzará el movimiento social a favor de la discapacidad. Esta perspectiva de la que hemos partido y desarrollado, no sólo garantiza los derechos de las personas con discapacidad, sino también la mejora de su imagen, protagonismo y ejercicio de la ciudadanía plena como cualquier otro ciudadano. Y se plantea y se expresa con tan enormes convicciones, que se convertirá en un referente ético y deontológico obligado para profesionales y familias que estén comprometidas en conseguir una sociedad presente y futura inclusiva, civilizada y decente.

**Jesús Coronado**
Presidente de la Federación Iberoamericana de Síndrome de Down –FIADOWN-

# Introducción

El síndrome de Down es la alteración genética más frecuente y la principal causa diagnosticada de discapacidad intelectual de origen congénito.

El cuadro fue descrito por John Langdon Down en 1866, pero no fue hasta 1959 cuando Jérôme Lejeune junto a Marthe Gautier en Francia y Patricia Jacobs en el Reino Unido, demostraron que era debido a la trisomía del cromosoma 21, esto es la presencia de un tercer cromosoma en el par número 21.

La principal característica que lo define es la discapacidad intelectual, siempre presente en mayor o menor medida, en general variable en un grado leve-moderado, y es debida a la presencia de un cerebro con menor número de neuronas y menos conexiones sinápticas entre ellas. Esto determina un enlentecimiento de todos los procesos tanto mentales como motores, pero conservando su capacidad de aprendizaje y de superación. Años atrás se pensaba que estas personas tenían un techo limitante en sus capacidades, pero el tiempo y el trabajo conjunto entre familias, profesionales de la salud, de las diferentes áreas implicadas, y ellos mismos, han demostrado que pueden alcanzar todo aquello que se propongan, o cuando menos están en condiciones de intentarlo. El objetivo final siempre debe ser que la persona con síndrome de Down alcance el mayor grado de vida autónoma posible, siempre de acuerdo a su potencial y capacidades.

El síndrome de Down abarca un conjunto variado de signos y síntomas que arropados bajo ese exceso de carga genética, configuran unas características generales que le otorgan una especificidad, una identidad propia, no siendo ninguno de ellos exclusivo. Existe un fenotipo síndrome de Down (ver pg. 25) que les confiere un aspecto típico, pero la especificidad real es la de la persona. Es bueno hablar del síndrome, pero ante todo habrá que hablar de cada persona con síndrome de Down, la cual será siempre única e irrepetible, y más parecida a sus progenitores que a otras personas con síndrome de Down.

El primer sentimiento que llega a los padres con el nacimiento de un hijo con síndrome de Down es de frustración, fracaso o duelo por aquel hijo ideal con el que se soñaba, el más guapo, el más listo. Sin embargo, en la mayoría de los casos, la felicidad se transforma de manera inmediata al escuchar del personal médico y/o paramédico de primer contacto que dice que nada de lo que la familia ha pensado será realidad porque tiene el síndrome de Down. Además, y con toda probabilidad, lo van a describir con toda crudeza, como una constante fuente de problemas.

En este Programa Iberoamericano de Salud, consideramos que la comunicación de la primera noticia (ver pg. 23) es de suma importancia, por lo que, contando con sugerencias sencillas, deseamos apoyar a los profesionales de la salud de primer contacto, con

herramientas que permitan hacer llegar a las familias y a los padres una visión y una dimensión de diversidad humana, con enfoque de Derechos Humanos, ya que si bien el hecho del nacimiento de un hijo con síndrome de Down, es diferente a lo esperado, no elimina ni modifica su identidad como persona, portador de ideales, valores y logros que probablemente nunca encontraremos en los demás hijos.

Lo comprobarán los padres tan pronto lo tengan en brazos, y lo primero que ansiarán será compartir vivencias y aprender de otras familias que ya han pasado por esta situación. Es muy importante buscarlos, ponerlos en contacto, y lo mejor es hacerlo en la asociación de padres más próxima a su localidad. Ahí los padres obtendrán información, perderán el miedo y verán que se puede y que se es feliz con un hijo con síndrome de Down. Y ya el segundo paso será empezar a trabajar con él, pero de forma reglada, sin obsesionarse, viviendo el día a día, disfrutando de su hijo y celebrando cada uno de sus logros, que llegarán, a tiempo o con retardo… pero llegarán.

Tras años de trabajo, seguimiento y evidencias, se ha comprobado que las únicas terapias decisivas de cara a la persona con síndrome de Down son la medicina preventiva y la estimulación psicomotriz, que podemos concretar en:

1. **Programa de Salud**, dirigido a la detección y tratamiento de las patologías que con mayor frecuencia se asocian al síndrome de Down.

2. **Programa de Atención Temprana**, dirigido a desarrollar al máximo las capacidades de la persona con síndrome de Down.

No hay grados en el síndrome de Down, sí en la discapacidad intelectual, y podemos afirmar que la persona con síndrome de Down es la consecuencia final de la interacción entre su carga genética y el ambiente en que se desenvuelve, su entorno. Por eso es necesario aprovechar todo su potencial desde el principio, pues como se ha dicho, en ningún momento la persona pierde su capacidad de aprendizaje, y esta capacidad es mayor cuanto más pronto se estimule, e irá disminuyendo con el paso del tiempo.

Hay que decir asimismo, que tampoco existe correlación entre la mayor o menor evidencia de los rasgos faciales característicos del fenotipo síndrome de Down y su posterior desarrollo intelectual.

Desde el punto de vista médico, la mayor problemática del síndrome de Down la constituyen las patologías que frecuentemente se le asocian. Por fortuna, ahora sabemos cuáles son y cómo ir a buscarlas, y con este objetivo particular, contribuimos mediante este Programa Iberoamericano de Salud. El diagnóstico temprano va a permitir un tratamiento igualmente precoz, evitando que las enfermedades comúnmente asociadas progresen, y esto ha sido fundamental para elevar su esperanza de vida, que en la actualidad podemos situar en torno a los 60 años o incluso superior, siempre que reciba los cuidados socio-sanitarios precisos. El progreso de la cirugía cardíaca ha sido en gran parte responsable de esto, al disminuir la mortalidad relacionada con las cardiopatías congénitas, antes letales. Sin embargo, es necesario señalar que es prioritario mantener un nivel óptimo de cuidados periódicos durante toda la vida. Es importante incrementar la esperanza de vida, pero ante todo debemos considerar el mantenimiento y la mejora en su calidad de vida.

Con el trabajo desarrollado por equipos multidisciplinarios de profesionales sanitarios, sociosanitarios, pedagogos, psicólogos, rehabilitadores, en sus múltiples vertientes de actuación, se ha conseguido dar un vuelco a las expectativas en el futuro de las personas con síndrome de Down.

La atención temprana es el pilar principal inicial en que se centra todo el esfuerzo conjunto desarrollado con la finalidad de alcanzar sus logros y habilidades, y al

tiempo es el complemento ideal para el programa de salud. Si aceptamos que la Salud es el estado de bienestar físico, psíquico y social, se hace imprescindible el contacto estrecho entre los diferentes profesionales implicados, y también con las familias, haciendo posible una atención multidisciplinaria efectiva

El objetivo de Salud y bienestar biológico, psicológico y social de la persona con Síndrome de Down, como personal de salud y/o como padres de familia, debe ser normalizar su vida lo máximo posible, procurando ya desde el primer momento su inserción en la sociedad a través de la inclusión, primero y fundamentalmente en la propia familia, y posteriormente en el ámbito escolar, para lo que se diseñará su escolarización con niños de su edad, en un entorno que permita su desarrollo y plena inclusión.

Aprenderán a leer y escribir, a comunicarse, y adquirirán habilidades sociales que les van a dotar de una autonomía que puede llevarles a un trabajo normalizado, vida en pareja o vivienda independiente. Es importante señalar, que la presencia o no de patología asociada se convertirá en un condicionante para el logro de sus metas, no todos lograrán el objetivo marcado, pero de igual forma, tampoco lo consiguen todos los que no presentan síndrome de Down. La patología cardíaca o neurológica se constituyen en factores que podrían entorpecer su evolución, así como la patología sensorial, tanto visual como auditiva, o la tiroidea, pero a la fecha, es posible controlarlas con la adecuada atención socio-sanitaria y familiar.

Por encima de la presencia de enfermedades, la principal traba para lograr las metas establecidas es la actitud de la familia: quien no crea en su hijo, le estará impidiendo demostrar sus capacidades. Y es que en este punto debemos empezar a hablar ya de ellas, de sus capacidades, ya que por lo general, y desafortunadamente nos centramos ante todo en sus limitaciones y en la presencia de discapacidad.

Al hablar de la familia no nos referimos sólo a los padres, hablamos también de los hermanos, abuelos y demás miembros. En realidad son insustituibles. Es desde el entorno familiar donde se debe proyectar esta visión de futuro normalizado, y por eso es necesario estar en contacto con todos los profesionales, terapeutas y educadores, que trabajan con él. Todo freno que venga de la familia va a ser irrecuperable desde los demás ámbitos. No se debe temer al fracaso, ni hay que dar por hecho que algo es inalcanzable. Se tendrá que demostrar, y si se fracasa habrá que insistir, igual que se ha hecho con los demás hijos en tantas ocasiones. No alcanzar el nivel de desarrollo de habilidades de otra persona con síndrome de Down no es tampoco ningún fracaso: cada persona tiene sus posibilidades y objetivos, y lejos de comparar, lo que hay que hacer es aprovechar lo que cada cual tiene.

Tras la primera infancia, y al acabar el programa de atención temprana que llega hasta los 6 años, hay

que seguir trabajando con la misma óptica. Siguen los estudios y su aprendizaje, tienen su grupo de amigos, y llega la adolescencia, edad crítica para todo ser humano. La persona con síndrome de Down también va a experimentar un profundo cambio, al cual hay que dar respuesta contando con el apoyo de todos los agentes implicados. Las personas con síndrome de Down no son seres asexuados, viven su sexualidad como cualquier persona, y necesitan apoyo e información como los demás, sin embargo, debemos tomar en cuenta que las personas con discapacidad intelectual son blanco idóneo para abusos sexuales, en gran medida sucedidos en su entorno más próximo, por lo que nuestra vigilancia, información y cuidado deberá ser mayor. No podemos acabar aquí con el proyecto de autonomía por una sobreprotección, pero es fundamental enseñarles a protegerse, sobre todo a las chicas, quienes presentan aún mayores condiciones de vulnerabilidad.

Antes o después nos habremos encontrado con el problema del autodescubrimiento de su condición de ser una persona con síndrome de Down, y no será fácil asimilarlo. Ello podría repercutir de forma negativa en su autoestima si esta etapa no es manejada correctamente, por lo que nuevamente es necesario contar con la intervención de todo su entorno de apoyo.

De este modo, y con todo lo reseñado, la persona con síndrome de Down se hace adulta e incluso anciana, y tanto una época como la otra presentan asimismo características específicas, con las que se deberá seguir trabajando. Desde el punto de vista de la salud, se encontrarán otra vez enfermedades que aparecen en ellos con mayor frecuencia, que el médico, de manera intencional buscará nuevamente, teniendo presente el envejecimiento prematuro que presentan. Esa involución va a requerir toda nuestra comprensión hacia ellos.

Conocemos la íntima relación que tiene el síndrome de Down con la enfermedad de Alzheimer, pero deberemos ser muy cautos a la hora de etiquetarlos y hacer un minucioso diagnóstico diferencial. No todo cambio de comportamiento es Alzheimer, ni es depresión. Es un área en el que habrá que estar atentos en los próximos años porque confiamos tener resultados positivos del trabajo que están desarrollando diferentes grupos de investigadores en la actualidad.

# 01

# Justificación del Programa de Salud

## 01 Justificación del Programa de Salud

El "Programa Iberoamericano de salud para personas con síndrome de Down" surge como respuesta a un sin número de necesidades, no solo de la persona con síndrome de Down (que dicho sea de paso es igual y enferma del mismo modo en todos los sitios) sino también de los padres de familia de conocer qué cuidados deben proporcionar a sus hijos, así como de los profesionales médico-sanitarios que, en la mayoría de los casos desconocemos en profundidad y detalle el síndrome de Down, sus características, patologías asociadas, pronóstico y expectativas. Esto da como resultado una atención e información equivocadas, siendo incapaces de brindar la atención de calidad que ellos merecen como pacientes y como personas. A veces nos parece que son tan diferentes....

La presencia del síndrome de Down no debe ser un muro que cohíba a los profesionales a la hora de atenderles. Hemos visto que no hay que centrarse en el síndrome como tal, sino en la persona, y que el verdadero reto a vencer es la prevención y pronta atención de las patologías asociadas, que tienen el mismo diagnóstico y tratamiento que en cualquier otra persona, por lo que nuestra misión como médicos debe ser conocer su incidencia para estar en condiciones de abordarlas precozmente.

El síndrome de Down aparece aproximadamente en 1 de cada 700 embarazos a término sin intervención de prácticas de interrupción de embarazo, y por tanto es una entidad minoritaria, que además no requiere tratamiento farmacológico, no interesa a muchos sectores de la sociedad y no está incluido, como tampoco el resto de discapacidades, entre los objetivos prioritarios de los gobiernos. No obstante podemos pensar en una prevalencia de 800/900 personas por cada millón de habitantes, y la "Convención Internacional de Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad" les confiere igualdad en el trato, sin discriminación por motivo de la discapacidad.

Hemos visto igualmente que aprovechando su potencial humano podemos lograr una plena inclusión social que deje a un lado sus limitaciones y aproveche sus capacidades. Ir a buscar anticipadamente cuadros patológicos concretos no supone un costo económico, por el contrario va a resultar en ahorro a corto plazo, por lo que la generalización de un "Programa de salud para personas con síndrome de Down" debe ser la herramienta que en manos de familias, de profesionales y de autoridades sanitarias haga elevar el nivel de salud y por ende la calidad de vida, primer objetivo de cualquier política sanitaria.

Quedaría solo añadir que un programa preventivo no se debe quedar en el diagnóstico, y que tras él, se deben poner a disposición del paciente todos los medios necesarios para su resolución y seguimiento, nuevamente sin discriminación en razón a su discapacidad.

La O.M.S. (Organización Mundial de la Salud) en su informe anual de agosto de 2013 insta a los gobiernos de los países en vías de desarrollo a seguir avan-

zando hacia la sanidad universal y pública, con especial referencia hacia las personas con bajos recursos económicos y sociales. Es sabido que la carencia de recursos impide el acceso a los servicios sanitarios, tanto de prevención como de promoción y de rehabilitación. Cuanto antes actuemos mejores resultados podremos esperar.

Este "Programa Iberoamericano de salud para personas con síndrome de Down" nace de la experiencia de más de 20 años habida en España, que a su vez se basó en experiencias de otros países, que habían desarrollado programas de atención sanitaria como el de Mary Coleman en USA, auténtica pionera en el tema.

Debe servir, siguiendo las indicaciones de la Organización Panamericana de la Salud, para unos objetivos generales:

- Colaborar en políticas de salud más justas y adecuadas.
- Promover la igualdad de oportunidades para todos.
- Apoyar la lucha contra la discriminación.

Y como objetivos específicos:

- Mejorar la salud y calidad de vida de la persona con síndrome de Down.
- Favorecer su desarrollo tanto físico como intelectual.
- Aprovechar sus destrezas para incrementar su autonomía personal y poder acceder a un trabajo remunerado y si lo desea, llevar una vida independiente.

Recomendamos a las instituciones tanto públicas o privadas dedicadas a la atención de personas con síndrome de Down, que el "Programa Iberoamericano de salud para personas con síndrome de Down" sea divulgado entre los equipos profesionales multidisciplinarios de intervención. De igual forma invitamos a las familias para que se lo ofrezcan como un obsequio a quienes están al cargo de la salud de su hijo. Debería ser aceptado de buen grado.

Nos corresponde, como sociedad, modificar la errónea visión que a través del tiempo se ha formado hacia la persona con discapacidad, específicamente en lo referente a personas con síndrome de Down, a su dignidad, su respeto y sobre todo sus derechos humanos. Nos compromete como padres de familia, brindar a nuestros hijos las herramientas necesarias para el pleno desarrollo de sus habilidades y capacidades, en un entorno de aceptación e igualdad, generando y exigiendo condiciones y oportunidades favorables para su autonomía y autodeterminación, haciendo valer su derecho a ser incluidos en familia y sociedad. Nos obliga, como profesionales de la salud, no solo a conocer a detalle las condiciones físicas, las patologías asociadas para su prevención y adecuada atención, sino también, a priorizar la condición de persona y evaluar nuestra sensibilidad en el trato hacia él y su familia desde la primera noticia, marcador trascendente en su calidad de vida.

Nuestro éxito, como familia, sociedad y equipo profesional, será ver cada vez un mayor número de personas con síndrome de Down con mejores expectativas de vida, cada vez con mayores habilidades, en igualdad de oportunidades y sobre todo gozando de plena salud, por haber desarrollado sus capacidades y su potencial humano, teniendo así vida social y simplemente la posibilidad de elegir ellos mismos.

# 02

# Genética y diagnóstico

02 Genética y diagnóstico

## 2.1 Genética

El síndrome de Down, como se ha indicado en la introducción, es el cuadro clínico cuyo origen es la presencia de 47 cromosomas en el núcleo de las células de un organismo humano, en lugar de los 46 que existen normalmente. Ese cromosoma adicional o extra pertenece a la pareja 21.

Los cromosomas contienen los genes que son la base de la información que rige el desarrollo y constitución del organismo, y que se transmite de padres a hijos. Normalmente, cada progenitor aporta a su descendencia la mitad de la información genética en forma de 23 cromosomas contenidos en el núcleo del óvulo (madre) o del espermatozoide (padre). Así el nuevo ser humano tiene 46 cromosomas distribuidos en 23 parejas (de la 1 a la 22, más la pareja de cromosomas sexuales: X-X para la mujer, X-Y para el varón). Puesto que los cromosomas contienen los genes, eso significa que de cada gen hay dos copias. Por causas que aún desconocemos, el óvulo o el espermatozoide puede aportar 24 cromosomas en lugar de 23, dos de los cuales corresponden al par 21. En tal caso, en el momento de la fecundación, la fusión del óvulo con el espermatozoide originará la primera célula del nuevo ser que contendrá 47 cromosomas de los que 3 pertenecen al par 21; por tanto, tiene 3 copias de los genes que se encuentran en el cromosoma 21, en lugar de dos. Este desequilibrio de genes ocasionado por la presencia del cromosoma extra origina las modificaciones estructurales y funcionales que se manifiestan por último en el síndrome de Down, llamado también trisomía 21. Por consiguiente, sólo se puede diagnosticar con seguridad que una persona tiene síndrome de Down si los estudios de laboratorio demuestran que sus células tienen tres cromosomas 21. Los signos y síntomas, incluidos los ecográficos fetales, son sólo datos presuntivos.

La forma más frecuente de síndrome de Down es la ya descrita: tres cromosomas 21 completos; se denomina trisomía regular o libre y aparece en el 95% de los casos. El origen de este error es la mala separación de la pareja 21 al formarse el óvulo o el espermatozoide, en el momento de pasar de 46 cromosomas a 23 (meiosis): se llama no-disyunción. Este error aparece con mucha mayor frecuencia en el óvulo (85-90%) que en el espermatozoide (10-15%). Desconocemos la causa originaria de la no-disyunción. Sólo sabemos con seguridad que cuanto mayor es la edad de la madre, mayor es la probabilidad de que tenga un hijo con síndrome de Down, probabilidad que aumenta de forma exponencial a partir de los 35 años; sin embargo una mujer puede engendrar un hijo con síndrome de Down a cualquier edad.

En el 3-4% de los casos, la trisomía 21 se presenta en forma de translocación: se debe a que, al separarse los dos cromosomas 21 en la formación del óvulo o el espermatozoide, uno de ellos (o un trozo o segmento) queda unido a otro cromosoma (generalmente al 14 pero puede hacerlo a otros, incluido el 21). Aproximadamente tres de cada cuatro translocaciones ocurren espontáneamente durante la fecundación. Las restantes son heredadas de los progenitores, única situación en la que el síndrome de Down es causada por una condición cromosómica materna o paterna, en donde la madre o el padre se comporta como portador. Ni ella ni él tienen síndrome de Down porque sus células sólo tienen dos cromosomas 21 (uno de ellos translocado), pero su óvulo o espermatozoide puede aportar esos 2 cromosomas 21 que se sumarán al cromosoma 21 de su cónyuge durante la fecundación.

La trisomía 21 por mosaicismo cromosómico (1-2%) significa que sólo una fracción de células del organismo tiene trisomía 21. El mosaico surge en una fase posterior a la concepción, debido a una mala segregación de los cromosomas 21 en alguna de las divisiones iniciales de las células. Tendrán trisomía las

células que deriven de la célula en donde hubo mala segregación; por eso, la fracción de células trisómicas puede ser muy variable entre un individuo y otro.

Durante muchos años se ha propuesto que el fenotipo (manifestaciones orgánicas de la trisomía 21) propio del síndrome de Down se debe principalmente a la triplicación de copias de genes ubicados en una región concreta del cromosoma 21 situada en la porción distal del brazo grande del cromosoma (región DSCR). Esta idea no se ve apoyada por las investigaciones más recientes. Genes situados en regiones muy diversas y distantes del cromosoma pueden contribuir a aspectos diversos del fenotipo.

En cuanto a la probabilidad de que se repita la presencia del síndrome de Down en futuros embarazos, esto dependerá del tipo de alteración presentada. Si se tuvo una trisomía regular el riesgo de tener otro embarazo con síndrome de Down será como mínimo del 1% pero puede ser mayor en función de la edad materna, sobre todo a partir de los 35 años. Si el antecedente es de un mosaico la recurrencia es inferior al 1%. Por el contrario, si se trata de una translocación estará condicionado a si se trata de un proceso de *novo* o presente de uno de los progenitores. Si es de *novo* la probabilidad que se repita es baja, inferior al 1%. Por el contrario, si procede de uno de los progenitores dependerá del tipo: en las translocaciones entre un 14 y un 21 maternas el riesgo es del 10%, si es el padre el portador será del 3%. Si la translocación es entre 21 y 21, el 100% de la descendencia será síndrome de Down. En todos los casos es importante buscar un asesoramiento genético especializado.

## 2.2 Pruebas prenatales para el diagnóstico de síndrome de Down

Las modernas técnicas y los equipos electromédicos de vanguardia permiten realizar el diagnóstico del síndrome de Down durante el embarazo. En la actualidad, al ser este un síndrome originado por una alteración cromosómica, que tiene lugar durante la concepción o muy poco después de ella, es posible conocer la información genética que tiene el feto.

Durante el embarazo existen dos tipos de pruebas para el diagnóstico del síndrome de Down: las pruebas de sospecha, no invasivas, y las pruebas diagnósticas o invasivas. Las primeras no representan riesgo añadido para el feto, mientras que las segundas comportan un cierto riesgo adicional de pérdida fetal.

### a) Pruebas no invasivas, de presunción o de sospecha

Son básicamente de dos tipos: la ecografía y el cribado bioquímico, también conocido como triple *screening*.

**Ecografía**. Dentro de las técnicas no invasivas, la ecografía es uno de los métodos más importantes y extendidos. Esta se basa en ultrasonidos que se transforman en imágenes, por lo que puede efectuarse durante todo el embarazo, no produciendo daños al feto. Los indicadores (marcadores ecográficos) de sospecha de síndrome de Down suelen valorarse a las 10-12 semanas de gestación. Los indicadores de que el feto pudiera tener el síndrome de Down son múltiples, aunque no todos ellos tienen el mismo valor pronóstico. Uno de los marcadores más potente es la medición del pliegue o traslucencia nucal, que es la distancia de separación entre la columna y la piel a nivel de la nuca del feto. A mayor distancia, mayor probabilidad de síndrome de Down, y el aumento es debido a la acumulación de líquido subcutáneo. No es un signo diagnóstico exclusivo del síndrome de Down, también puede aparecer en otras situaciones, y tampoco su presencia indica siempre patología, pero sí que existe una fuerte correlación.

Se considera que un feto tiene un pliegue engrosado cuando la medición de la distancia entre la piel de la

nuca y el hueso supera el percentil 99, comparándolo con los valores medios para cada semana de gestación. Otro de los parámetros que está adquiriendo importancia es la presencia o no de osificación del hueso de la nariz fetal. Si el hueso no está formado a las doce semanas de gestación es más probable que se trate de un feto con síndrome de Down. Por otra parte, las cardiopatías congénitas están presentes en alrededor del 50% de los fetos con síndrome de Down y muchas de ellas son detectables *in utero* mediante ecocardiografía fetal.

**Cribado o *Screening***. Puede ser de dos tipos, dependiendo del período en que se realice. El de primer trimestre se basa en la combinación estadística de una serie de parámetros, que son la edad materna, los resultados ecográficos y la determinación en suero materno de una serie de sustancias bioquímicas de origen fetal o placentario, el PAPP-A (Pregnancy Associated Placental Protein –A) y beta-HCG o free b (Hormona Gonadotropina Coriónica).

Debe conjugarse la posibilidad de tener un hijo con síndrome de Down en relación a la edad materna, ajustada al momento del parto. Este será el riesgo de base, mismo que se modificará al alza o a la baja según el valor obtenido mediante medición ecográfica del pliegue nucal en la semana 11-12, así como de los datos del análisis bioquímico, realizado entre las semanas 8-10 de gestación. Los valores se expresan en términos absolutos, pero para su ponderación informática se han de trasformar en valores relativos, los MoM (Multiples of the Media) o valores de la mediana, establecidos para cada semana de gestación ajustados según la ecografía. Esto nos dará al final una probabilidad. El resultado del cribado es un coeficiente de riesgo, la probabilidad de que ese feto tenga el síndrome de Down. Se considera que es alto cuando es superior a 1/250; por ejemplo 1 en 100, por lo que se considerará un embarazo de riesgo alto y se ofrecerá un procedimiento diagnóstico. Si es bajo, 1/1000 por ejemplo, no se ofrecerá ningún procedimiento invasivo ya que este comportaría una probabilidad mayor de pérdida fetal que la de que el feto tuviese síndrome de Down.

En el cribado de segundo trimestre, la extracción de sangre materna ha de realizarse entre las 14 y 17 semanas de gestación ecográfica, de preferencia en la 15-16. En este caso se sustituye la PAPP-A por los niveles de alfa-fetoproteína. Los valores elevados de á-fetoproteína superiores a 3 MoM, pueden ser indicativos de que el feto presente un defecto del tubo neural, por ejemplo espina bífida. El cribado de segundo trimestre no incluye la ecografía.

El índice de falsos positivos (casos en que se establece el riesgo como alto a pesar de que son fetos normales), suele estar entre el 3% y el 5% de la población. La tasa de detección (embarazos con síndrome de Down que por sus valores son situados correctamente en el grupo de alto riesgo) está entre el 60 % y el 90%. Es importante señalar que el cribado de primer trimestre tiene una mayor tasa de detección. De lo expuesto se desprende que (según el método utilizado) entre un 10% y un 40% de embarazos con fetos con síndrome de Down sometidos a este cribado serán catalogados como de bajo riesgo: son los falsos negativos.

Recientemente se han introducido en el mercado nuevos sistemas de cribado que consisten en la detección del ADN fetal en la sangre materna. Por ser sistemas de coste elevado, por el momento, no se ofrecen en la sanidad pública. Los estudios realizados muestran un muy bajo índice de falsos positivos, con lo que se reduce notablemente el número de pruebas invasivas a realizar. Se trata de cribados muy fiables, que aseguran que el feto no tiene síndrome de Down, pero al no ser diagnósticos, si el resultado es positivo hay que pasar al diagnóstico de confirmación. Habrá que estar muy atentos a la evolución de estas técnicas.

Es preciso insistir en que incluso la mejor combinación del cribado ecográfico y bioquímico o el de ADN,

tienen sólo un valor predictivo, no diagnóstico. El diagnóstico exige comprobar la presencia de tres cromosomas 21.

### b) Pruebas invasivas, diagnósticas o de confirmación

Requieren métodos invasivos cuya finalidad es la obtención de una muestra de tejido fetal. Aunque son múltiples los tejidos fetales que se pueden obtener, los que por su accesibilidad son más fáciles de conseguir son tres: la placenta o corion, el líquido amniótico y la sangre fetal. Así tendremos respectivamente la biopsia de corion, la amniocentesis y la cordocentesis.

**Biopsia de corion**. Consiste en la obtención de una muestra de corion, que es el tejido que posteriormente constituirá la placenta. Este tejido tiene la misma información genética que el feto, por proceder ambos de la misma célula original. El riesgo de pérdida fetal atribuible a este sistema de muestreo es del 1% cuando lo practican profesionales experimentados, que debe añadirse al propio del embarazo. Tiene que realizarse preferentemente entre las semanas 11 y 13 de gestación, y los resultados se obtienen al cabo de 2 a 7 días para el análisis directo de la muestra y entre12 a 15 días para los cultivados.

**Amniocentesis**. Consiste en la obtención de una muestra de líquido amniótico, en el que se encuentran células de descamación fetal, y por lo tanto con la misma dotación cromosómica que el feto. La vía de acceso al líquido es a través de punción abdominal, siempre dirigida mediante control ecográfico. Esta técnica conlleva un riesgo de pérdida fetal situado entre el 0,5% y el 1% cuando es realizada por profesionales debidamente entrenados, que incrementa durante unos días el riesgo de pérdida fetal propio del embarazo. La amniocentesis debe de realizarse preferentemente después de la semana 15 de gestación. Se desaconseja realizar la prueba en periodos más precoces por la poca cantidad de líquido amniótico existente antes de esa semana y el consiguiente incremento de riesgo de pérdida fetal. Al igual que en la biopsia de corion, se trata de un análisis fetal indirecto, pues se estudian células que proceden de la célula original, por lo tanto si la primera tenía una trisomía 21 u otra alteración cromosómica, se verá reflejada en la muestra. La fiabilidad es muy alta, superior al 99%. Las células de la muestra pueden analizarse directamente en 24-48 horas, por los métodos de FISH o PCR. El resultado definitivo es el estudio citogenético (cariotipo), para lo cual es preciso un cultivo celular, en cuyo caso el análisis puede demorarse entre 12-18 días.

**Cordocentesis**. Es un método extraordinario que solo se utiliza en casos excepcionales. Consiste en la punción del cordón umbilical a través de la pared abdominal de la madre, para la obtención de sangre fetal; en el caso de síndrome de Down dicha muestra de sangre permitiría el estudio del cariotipo fetal. En comparación con los otros métodos, el riesgo de pérdida fetal es alto, situado en el 3% cuando la punción se realiza en un centro experimentado. No se recomienda esta prueba antes de las 20 semanas de gestación. Los resultados cromosómicos suelen tenerse en menos de una semana.

### c) Consideraciones

El diagnóstico prenatal brinda la oportunidad a los padres de informarse sobre la presencia del síndrome de Down en su hijo, lo que les permitirá comunicarse con otros padres o grupos de apoyo con la finalidad de conocer mejor la situación, coordinar la asistencia del personal médico en el momento del parto, identificar los servicios de apoyo de los que se puede disponer, así como prepararse emocionalmente para el nacimiento, o plantearse la posibilidad de la realización de un aborto acorde, por supuesto y sin pretender hacer de este tema una polémica, a las propias decisiones y consideraciones de la pareja, según la legislación vigente en cada país.

Es potestad de la pareja el someterse a una de las técnicas diagnósticas o un método de cribado. Toda exploración prenatal para detectar el síndrome de Down es voluntaria. La pareja tiene derecho a la información veraz. El médico que informa, ginecólogo o genetista debe presentar todas las opciones de pruebas prenatales y debe ser imparcial con respecto a los objetivos que cada prueba consigue y sus inconvenientes, y debe estar actualizado en la información sobre la naturaleza y posibilidades de las personas con síndrome de Down. Es obligación del profesional que atiende a la pareja el facilitar dicha información o remitirles a otros profesionales que les faciliten la información que ellos desean. El médico debe respetar la decisión de la pareja sin influir en ninguna dirección, dentro del ámbito de la ética médica, de los protocolos y de la legislación vigente.

## 2.3 Comunicación de la primera noticia

Existen dos momentos muy bien diferenciados en que se puede recibir la noticia de que un hijo o hija tiene el síndrome de Down: antes y después del nacimiento. La forma de dar la noticia y su repercusión variará en dependencia del momento en que se comunique a la pareja o a la familia.

### a) Antes del nacimiento

En este periodo todavía puede haber dos situaciones claramente diferenciadas que vienen marcadas por la Legislación vigente en cada país acerca de la interrupción voluntaria del embarazo, según sus plazos y condiciones. Será diferente si hay posibilidad de abortar o no.

El diagnóstico prenatal de certeza, que ya hemos visto, nos confirma si un feto tiene síndrome de Down, y la actitud de los padres cambia sustancialmente ante este diagnóstico. Esto es así por existir la posibilidad de tener o no al hijo que esperan. Los padres tienen derecho a la información sobre esta materia y el profesional que les atienda debe darla sin condicionar, u orientarles sobre dónde puedan conseguir esa información veraz.

En el caso del diagnóstico prenatal sin posibilidad de abortar o cuando los padres decidan no hacerlo aun teniendo la posibilidad legal, el objetivo será ponerles en contacto con las asociaciones y entidades locales dedicadas a la atención del síndrome de Down y darles apoyo de cara a recibir a ese hijo diferente pero deseado, con el mismo júbilo con que recibió o recibirá a los demás.

Cuando se hace un diagnóstico prenatal por existir una sospecha, es probable que la pareja haya tenido un tiempo de reflexión antes de tener un resultado definitivo. En estos casos el diagnóstico de síndrome de Down se da bajo dos premisas: la primera es que la pareja sólo confirma un hecho, el que su hijo tiene el síndrome y ha podido informarse sobre el mismo, y en segundo lugar, que existe la posibilidad de no tenerlo. Ante esta circunstancia, a diferencia del diagnóstico en el recién nacido, hay un conflicto de prioridades en la pareja. Por un lado, la consideración de la dignidad del feto como ser humano con derecho a la vida; por otro, la posibilidad legal de interrumpir el embarazo. Es un momento extraordinariamente delicado en el que la pareja debería sentirse libre de presiones profesionales y familiares para poder tomar una decisión plenamente informada y libre. Esa información debe ser ofrecida por personas que tengan conocimiento directo y actualizado sobre lo que el síndrome de Down significa en la actualidad. Se pueden reforzar los aspectos positivos, siempre de forma imparcial, pero no podemos ocultar que el tener un hijo con síndrome de Down, o con otra discapacidad, tiene también sus problemas. Se debe respetar la opción que tomen los padres, lo que no implica necesariamente que tengamos que compartirla.

Para dar la noticia de que el feto tiene el síndrome de Down es importante seguir las siguientes recomendaciones:

- Es conveniente que la noticia la dé un profesional sanitario experimentado, que conozca el caso y a los pacientes, ya sea ginecólogo o genetista clínico.
- La noticia se debe dar tan pronto como sea posible, para que los padres estén en posibilidad de tomar la decisión dentro de los plazos establecidos.
- Es recomendable dar la noticia conjuntamente a ambos padres, en un ambiente discreto, tranquilo, sin prisas y sin la interferencia de familiares.
- Se ha de ser directo y comprensivo a la vez, dándoles el tiempo necesario para que tomen una decisión, la que crean más oportuna. Dentro de las posibles opciones, no se debe olvidar la de la acogida y adopción.
- Es sumamente importante NO caer en la trampa de tomar la decisión por ellos. Es frecuente la pregunta ¿y usted qué haría? o ¿qué hace la gente? Con la información correcta, son ellos y sólo ellos, nunca terceras personas, los que han de tomar la decisión.
- Inmediatamente después de esta entrevista, los padres deben disponer de un tiempo para tomar la decisión. La pareja ha de pasar el duelo por la desaparición de aquel hijo que esperaban, un hijo idealizado en su imaginación y que creían ya conocer, y su cambio por otro que quizás pueda presentar problemas.
- El profesional que da la noticia debe ofrecer la información que los padres soliciten, ya sea directamente o a través de otros profesionales o instituciones especializadas de la zona, sea cual fuere la decisión tomada.

### b) Después del nacimiento

No es apropiado ofrecer excesiva información no solicitada en el primer momento, ya que esta puede agobiar a la familia, siendo más útil sugerir fuentes y vínculos donde obtenerla. Es bueno decir que hay otros padres que ya pasaron por este trance y están dispuestos a compartir experiencias y sentimientos cuando ellos lo consideren oportuno. Se les hará ver que el bebé con síndrome de Down es como cualquier otro niño aunque pueda presentar algunos problemas para cuya solución van a disponer de apoyos. Es especialmente importante dar tiempo al proceso de asunción de la noticia.

Es más útil una información esperanzadora, sobre aspectos positivos (sobre lo que el niño podrá hacer), que la referente a los aspectos negativos (lo que no podrá hacer). La información ha de ser global, y no debe inducir a la familia a centrar la atención en todos los posibles problemas. En ocasiones habrá que intervenir también sobre otros miembros de la familia, como abuelos o hermanos adolescentes que puedan tener asimismo sus prejuicios.

El primer acto terapéutico es una adecuada comunicación a los padres de la noticia de que su hijo recién nacido tiene el síndrome de Down. Quienes han analizado con detalle el ambiente en que se suele dar la noticia y las reacciones que ésta origina, proponen las siguientes recomendaciones:

- Es conveniente que la noticia la dé un profesional sanitario con experiencia y conocimientos actualizados sobre el síndrome de Down.
- Ante un diagnóstico confirmado, la noticia se debe dar tan pronto como sea posible, salvo en casos en los que la situación de la madre obligue a esperar.
- Se debe dar la noticia conjuntamente a ambos padres, en un ambiente discreto, tranquilo, y con espacio adecuado para favorecer la intimidad de la pareja.

- Es importante que esté presente el propio niño, en brazos de la madre y facilitando el contacto y el intercambio afectivo entre ellos (que lo tome en sus brazos, lo acaricie y lo maneje con naturalidad y afecto). Se debe centrar la atención de los padres en el "NIÑO" antes que en el "síndrome".
- El enfoque ha de ser directo, dedicándole el tiempo que sea necesario; se debe realizar una exposición equilibrada y global del problema, en lugar de plantear un catálogo exhaustivo de posibles problemas y complicaciones presentes y futuras.
- Debe dejarse la puerta abierta a más entrevistas, bien con el mismo pediatra o con otras personas (no necesariamente médicos) que tengan experiencia en el trato con niños con síndrome de Down, pues ellos pueden aconsejar desde un punto de vista más cercano y con la experiencia de sentimientos muchas veces compartidos.
- Inmediatamente después de esta entrevista, los padres deben disponer de un espacio privado en donde puedan compartir sus sentimientos sin que nadie les moleste.
- El pediatra ha de procurar que los padres sean atendidos desde un punto de vista psicológico, pero también que tengan acceso a la educación y capacitación adecuada sobre el tema. Lo mejor es que se les ponga en contacto con instituciones locales especializadas en el campo del síndrome de Down, y que se les oriente hacia el servicio de atención temprana y/o los servicios sociales.
- Es prioritario que el personal de salud utilice la terminología correcta y adecuada para dirigirse al pequeño como una persona con síndrome de Down, no utilice diminutivos o frases con tinte de lástima o condescendencia, sea directo, honesto pero sobre todo respetuoso de la dignidad de los padres y su hijo.

## 2.4 Fenotipo síndrome de Down

El fenotipo de las personas con síndrome de Down, comprende un conjunto de rasgos físicos, de presentación variable de una persona a otra, pero que les da un aspecto característico, que hace que al momento del examen físico se tenga una sospecha diagnóstica, mismas que imaginamos cuando recibimos la noticia por diagnóstico prenatal. Estos rasgos dependerán de la activación e interacción del exceso de información que se transmitirá a través de los genes presentes en los tres cromosomas 21 entre ellos y con el resto del genoma.

### Características generales

- Discapacidad cognitiva.
- Hipotonía muscular.
- Hiperlaxitud ligamentaria.
- Hiporreflexia.
- Facies peculiar.

Se define la **hipotonía** como la disminución del tono en forma generalizada o focal, que generalmente se asocia a déficit en el desarrollo psicomotor. Esta entidad puede asociarse a disminución de los movimientos espontáneos. Al cargar un bebé hipotónico éstos tienden a deslizarse entre las manos de quien lo carga ya que no existe una fuerza de resistencia que se oponga. Esta situación se observa con frecuencia cuando se alzan desde las axilas, ya que los brazos del bebé se elevarán sin oponer resistencia alguna. Puede haber un control disminuido o ausente de la cabeza, en donde ésta puede caer hacia delante, atrás o hacia los lados. Es probable que el bebé hipotónico mantenga brazos y piernas extendidas, que es contrario a lo que haría uno con tono muscular normal. Como características importantes deben mencionarse la disminución o ausencia de movimiento y la debilidad muscular

La **hiperlaxitud** se refiere a la mayor flexibilidad en las articulaciones. Algunas características son la posibilidad de doblar el dedo meñique hacia atrás más de 90°, poder tocar y alinear el pulgar con el antebrazo, doblar la mano hacia atrás más de 90°, o realizar una hiperextensión de 10 o más grados en las rodillas y codos.

## Cráneo-Facial

- Braquicefalia y occipucio plano.
- Perfil facial plano.
- Nariz pequeña y/o ausencia de puente nasal.
- Pabellones auriculares pequeños, displásicos y de implantación baja.
- Boca pequeña, con lengua hipotónica y protusión lingual.
- Hendiduras palpebrales oblicuas y epicantus.
- Ojos: estrabismo, manchas de Brushfield en iris y cataratas congénitas.

**Cuello:** corto y ancho, y con exceso de piel en nuca.

## Tronco y extremidades

- Miembros superiores e inferiores más cortos (braquimelia).
- Clinodactilia del 5 dedo de la mano.
- Pliegue palmar único.
- Signo de la sandalia (separación de 1°-2° dedos de los pies).
- Displasia de caderas.
- Tibias arqueadas.
- Tórax pequeño.

Ninguno de ellos es patognomónico, se presentan en proporción variable, y en ningún caso aparecen todos ellos en la misma persona. No son los únicos, ya que hay más rasgos habituales en el síndrome de Down, con menor incidencia.

En definitiva, van a ser fundamentales para hacer el diagnóstico clínico, a la espera del resultado genético.

# 03

# Características específicas del síndrome de Down

# 03 Características médicas específicas del síndrome de Down

## 3.1 Desarrollo psicomotor y cognitivo

Desde una perspectiva general, los bebés con síndrome de Down se desarrollan y progresan de modo muy parecido a como lo hacen los demás niños en la mayoría de las áreas de desarrollo, aunque lo hacen a una velocidad más lenta. Pero estudiado más de cerca, su desarrollo avanza más deprisa en unas áreas que en otras, de forma que, con el paso del tiempo, se establece un perfil de puntos fuertes y débiles en las principales áreas del desarrollo. Por ejemplo, para la mayoría de los bebés con síndrome de Down el desarrollo social es un punto fuerte y la sonrisa y la interacción social aparecen acorde al tiempo esperado en su desarrollo, mientras que el progreso motor y el aprendizaje del lenguaje emergen la mayoría de las veces en una cronología mayor a la esperada en el desarrollo psicomotor de manera convencional.

Si se mira con detalle su progreso dentro de cada área del desarrollo, volvemos a encontrarnos con puntos débiles y fuertes. Por ejemplo, en lo que respecta a la comunicación, presentan una adecuada evolución en la utilización de gestos para comunicarse, pero muestran mayor dificultad para el habla, de modo que entienden más de lo que pueden decir. En la cognición, es mejor el procesamiento y recuerdo de la información visual (lo que ven) que el de la información verbal (lo que oyen). Esto significa que tanto en la comunicación como en la cognición es posible apreciar diferencias en el modo en que los bebés y niños mayores con síndrome de Down progresan y aprenden: es decir, no sólo hay diferimiento en el desarrollo, sino que hay formas diferentes en el modo en que este se va estableciendo.

Esta información resultará muy útil para desarrollar los métodos más eficaces para enseñar y ayudar a que los niños progresen. Se deberá utilizar sus puntos fuertes para ayudarles a aprender con mayor rapidez y eficacia y, del mismo modo, se habrá de trabajar de forma directa para mejorar sus puntos débiles.

Todos los bebés con síndrome de Down deben ser atendidos en un programa de atención temprana con experiencia y énfasis en síndrome de Down. El beneficio que se obtendrá tanto para el desarrollo del niño como para la adquisición de seguridad por parte de las familias está plenamente demostrado.

Debe quedar claro que un exceso de estimulación no mejora ni acelera el desarrollo neurológico, sino al contrario, podría llegar a retrasarlo. Por otra parte, la hipoestimulación tiene un efecto negativo en el proceso madurativo. Los estímulos deben estar adaptados a la etapa del desarrollo en la que se encuentre el niño e inmersos en las actividades de la vida diaria de una forma espontánea y continua, por ejemplo, durante la hora del baño, al vestirle o darle de comer, se puede aprovechar para trabajar la calidad de la atención, el contacto visual así como las respuestas imitativas o asociativas.

### Desarrollo motor

Los bebés y niños pequeños con síndrome de Down siguen los mismos pasos del desarrollo motor que los demás niños, pero les lleva más tiempo desarrollar la fuerza y el control motor, y necesitan más práctica para su desarrollo. Es de destacar también que en la población con síndrome de Down existe una mayor variabilidad a la hora de alcanzar un determinado hito de desarrollo. Esto queda expresado en la tabla que muestra la edad media a la que aparece cada uno de los hitos junto con sus correspondientes intervalos.

Tabla: Edades de desarrollo psicomotor con sus correspondientes intervalos (en meses)

| Área de desarrollo | Habilidades | Niños con síndrome de Down | | Población general (otros niños) | |
|---|---|---|---|---|---|
| | | Media | Intervalo | Media | Intervalo |
| Motor grueso (movilidad) | Control cefálico boca abajo | 2,7 m | 1-9 m | 2 m | 1,5-3 m |
| | Controla la posición de la cabeza estando sentado | 5 m | 3-9 m | 3 m | 1-4 m |
| | Volteos | 8 m | 4-13 m | 6 m | 4-9 m |
| | Se sienta solo | 9 m | 6-16 m | 7 m | 5-9 m |
| | Andar a gatas / Gateo | 11 m | 9-36 m | 7 m | 6-9 m |
| | Se sostiene de pie solo | 16 m | 12-38 m | 11 m | 9-16 m |
| | Camina solo | 23 m | 13-48 m | 12 m | 9-17 m |
| | Sube y baja escaleras sin ayuda | 81 m | 60-96 m | 48 m | 36-60 m |
| Motor fino (coordinación ojo/mano) | Sigue un objeto con los ojos | 3 m | 1,5-8 m | 1,5 m | 1-3 m |
| | Alcanza objetos y los toma con la mano | 6 m | 4-11 m | 4 m | 2-6 m |
| | Transfiere objetos de una mano a la otra | 8 m | 6-12 m | 5,5 m | 4-8 m |
| | Construye una torre de dos cubos | 20 m | 14-32 m | 14 m | 10-19 m |
| | Copia un círculo | 48 m | 36-60 m | 30 m | 24-40 m |
| Comunicación (audición y lenguaje) | Balbucea… Pa..Pa..Ma..Ma... | 11 m | 7-18 m | 8 m | 5-14 m |
| | Responde a palabras familiares | 13 m | 10-18 m | 8 m | 5-14 m |
| | Dice las primeras palabras con significado | 18 m | 13-36 m | 14 m | 10-23 m |
| | Manifiesta sus necesidades con gestos | 22 m | 14-30 m | 14,5 m | 11-19 m |
| | Hace frases de dos palabras | 30 m | 18-60 m | 24 m | 15-32 m |
| Desarrollo social | Sonríe cuando se le habla | 2 m | 1,5-4 m | 1 m | 1-2 m |
| | Se come una galleta con la mano | 10 m | 6-14 m | 5 m | 4-10 m |
| | Bebe de una taza | 20 m | 12-23 m | 12 m | 9-17 m |
| | No se hace pis durante el día | 36 m | 18-50 m | 24 m | 14-36 m |
| | Sin pañal (no se hace caca) | 36 m | 20-60 m | 24 m | 16-48 m |

Fuente: Elaboración de DOWN ESPAÑA a partir de: DSMIG 2000. Cunningham, 198*8. Down's syndrome. An Introduction for Parents.* Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series.

Todas las habilidades motoras son realizadas inicialmente de un modo más bien torpe o menos controlado, y sólo mejoran con la práctica. Los niños con síndrome de Down tienen además articulaciones más flexibles y pueden parecer más "flojos" (hipotónicos). Puede llevarles también más tiempo desarrollar el equilibrio tanto para mantenerse de pie como para andar. Pero, como todos los niños, aprenden a moverse moviéndose, y sus cerebros aprenden a controlar sus cuerpos, sus pies y sus manos mediante la práctica.

La experiencia nos dice que no todos los niños con síndrome de Down muestran los mismos patrones en el desarrollo motor. Algunos son muy fuertes y presentan solo un leve retraso en este proceso; otros tienen mayor fuerza en la mitad superior del cuerpo que en la inferior, y eso afectará a la edad en que empiezan a andar; otros son más fuertes en su mitad inferior que en la superior; y un pequeño grupo muestra mayor debilidad y mayor retraso en todos los aspectos del progreso motor.

Vemos también distintas velocidades de progreso en las diferentes áreas del desarrollo. Algunos niños con síndrome de Down inician la marcha pronto y hablan tarde, y otros tardan en andar y hablan pronto, y así lo vemos también en los demás pequeños. Mientras que los niños en general andan hacia los 13 meses como media, los que tienen síndrome de Down lo hacen hacia los 22-24 meses. Pero hay una amplia variación sobre esas medias en ambos grupos (ver tabla).

## Crecimiento

Una de las características presentes en la mayor parte de las personas con el síndrome de Down es la talla baja. A cualquier edad, la talla media está alrededor del percentil dos (2%) para la población general.

Algunas patologías que conducen a un cierto déficit de crecimiento, tales como cardiopatías congénitas, apneas del sueño, enfermedad celíaca, problemas nutricionales debidos a dificultades en la alimentación, así como deficiencia de hormona tiroidea, ocurren con mayor frecuencia entre aquellas personas con el síndrome de Down. Es por tanto muy importante el adecuado seguimiento y monitorización del crecimiento para la identificación temprana de estas patologías adicionales. La existencia de patología asociada debe ser considerada en aquellos que están en los percentiles más bajos (< 2%) y que no tienen cardiopatía congénita asociada.

Durante los dos primeros años de la vida, el peso y la talla deben ser controlados y anotados, con frecuencia, en las tablas de crecimiento específicas para personas con el síndrome de Down, mismas que deben validarse para cada comunidad en particular. Posteriormente, a lo largo de toda la infancia y adolescencia, así como a intervalos regulares durante la vida adulta, estas mediciones de peso y talla, serán un indicador sensible de las patologías asociadas al síndrome de Down.

Existen datos que sugieren que muchos bebés con el síndrome de Down, pierden peso al nacer y no lo recuperan, hasta el final del primer mes aproximadamente. Esto puede deberse a las dificultades que se plantean con su alimentación durante las primeras semanas. Sin embargo, a partir del primer mes, el peso debe incrementarse de manera paralela a los percentiles y, en caso contrario, debe ser investigado.

## Desarrollo social y cognitivo

Los primeros pasos en el desarrollo social y emocional se aprecian muy pronto, cuando el bebé empieza a mirar y a sonreír. Por lo general los bebés con síndrome de Down son muy sociables (les gusta mirar a la cara, sonreír y empezar a conocer a otras personas). Los bebés aprenden a comprender las expresiones faciales, los tonos de voz, así como las posturas corporales, ya que éstos son los medios por los que el ser humano expresa cómo se siente.

Los bebés con síndrome de Down a menudo pasan más tiempo mirando a la cara y pendientes de las demás personas que el resto de los niños, y conforme van creciendo siguen estando interesados y pendientes de los demás, tanto de los adultos como de los otros niños. Esto es bueno porque repercute directamente en su aprendizaje social y en su capacidad para relacionarse con los demás, pero pasan más tiempo buscando la atención de los otros que jugando y explorando los juguetes y el mundo físico. Ello puede ir ligado a su retraso en el desarrollo de las habilidades motoras necesarias para jugar y explorar, pero si los padres están alertas sobre esto, usarán las situaciones de apego de su hijo para jugar con él y enseñarle cómo funcionan las cosas.

A nivel general, a los padres les interesa conocer el grado de autonomía o retraso en el desarrollo cognitivo que pueda llegar a tener su hijo. Este dato es sumamente difícil de predecir, pues depende de múltiples factores y de la gran variabilidad en el ritmo madurativo entre los individuos. Es por esto que debe recomendarse a los padres plantearse objetivos a corto plazo y tener una visión centrada en el presente y adaptada a cada etapa.

## Cognición y juego

El desarrollo cognitivo que surge inicialmente se llama desarrollo sensomotor porque los niños exploran el mundo a través de los sentidos. Los niños tocan y toman los juguetes y los objetos y los llevan a su boca: están aprendiendo a ver las cosas, sentirlas, gustarlas, y a saber qué pueden hacer con ellas. Los niños con síndrome de Down aprenden de la misma manera, pero puede haber una diferencia comparativa en su capacidad para explorar debido a que su desarrollo motor es más lento. Para algunos de ellos, el retraso en la adquisición de habilidades puede deberse también a aspectos sensoriales, como es su rechazo a sentir sus manos mojadas o sucias. Es importante señalar que por lo general, los niños con síndrome de Down van saliendo progresiva aunque lentamente de estas particularidades sensoriales. En la etapa siguiente, los niños aprenden sobre la causa y el efecto (el hecho de que puedan hacer que un juguete se mueva tirando de la cuerda, o de que se produzca ruido al agitar algo) y pueden avanzar en la solución de problemas sencillos como es encajar la forma correcta en el agujero correcto. Aprenden también sobre la permanencia del objeto (las cosas siguen existiendo aunque las tapemos) y aprenderán a buscar y encontrar los objetos ocultos.

Los bebés con síndrome de Down hacen todas estas cosas, pero en edades algo más tardías de manera comparativa con la población general de la misma edad, y tienen mayores dificultades en las tareas que implican la solución de un problema conforme las tareas se hacen más complicadas. Se beneficiarán de las oportunidades de la recreación y esparcimiento si hay un "compañero de juego" que les muestra cómo hacerlo pero no lo hace en su lugar. Eso es lo que se llama entrenamiento o ensayo y lo hacemos con todos los niños, pero es posible que los que tienen síndrome de Down necesiten mayor apoyo en el juego y durante más tiempo. Puede que no aprecien todas las posibilidades que un juguete ofrece sin ayuda, y es probable que entonces se dediquen al juego de manera simplemente repetitiva golpeando, arrojando o montando los juguetes porque necesitan ayuda para pasar a la etapa siguiente.

Comúnmente los niños con síndrome de Down no persisten tanto como los otros niños en la solución de un problema, e incluso pueden recurrir a sus buenas habilidades sociales para distraer a la persona que está tratando de enseñarle. Esto significa que perderán oportunidades de aprendizaje, retrasando su progreso en el aprendizaje y en el sentimiento de satisfacción por haber triunfado en una tarea. Sin embargo esto no debe ser motivo de preocupación, existen buenas estrategias para que el aprendizaje sea divertido y eficiente.

Algunas recomendaciones básicas que facilitarán en proceso de aprendizaje en la población con síndrome de Down son las siguientes:

- Utilizar apoyo visual.
- Fraccionar la información.
- Estimular el contacto visual y la atención sostenida
- Fraccionar el tiempo por actividad y aumentarlo de forma progresiva, siempre en relación con el esfuerzo mental que dicha actividad supone.
- Ofrecer tiempo suficiente para las respuestas.
- Trabajar las rutinas y la autonomía.
- Evitar respuestas mecánicas y potenciar el razonamiento con elementos de la vida diaria. Es más importante trabajar el concepto de cantidad, por ejemplo al intentar contar las partes del cuerpo, a que el niño cuente de forma mecánica hasta 10, sin darle un sentido práctico a dicho aprendizaje.

## Memoria

Existen diversas formas de memoria. La memoria a largo plazo incluye las llamadas memoria implícita y explícita. La memoria implícita se refiere a las habili-

dades, como andar en bicicleta que hacemos automáticamente una vez que lo hemos aprendido, y la memoria explícita es la que almacena hechos, experiencias y conceptos. Los niños con síndrome de Down presentan mayor dificultad en las áreas que conforman la memoria explícita.

La memoria operativa (mal traducida a veces como memoria de trabajo) es el sistema de memoria inmediata que sustenta toda nuestra actividad mental consciente que utilizamos para escuchar, ver, recordar, pensar y razonar. La información es procesada en la memoria operativa antes de que se convierta en memoria a largo plazo. El sistema de memoria operativa incluye dos componentes: la memoria a corto plazo verbal (auditiva) y la memoria a corto plazo visual.

Los niños con síndrome de Down generalmente muestran habilidades de la memoria a corto plazo visual mejores que las de la memoria verbal. Esto significa que aprenderán más fácilmente si la información se les presenta de manera visual que de manera verbal. Las dificultades de la memoria verbal a corto plazo son importantes, puesto que mucha información a lo largo del día va a llegar al niño a partir de la gente que le habla, ofreciendo una información verbal que un niño con síndrome de Down va a procesar y recordar con dificultad. Además, la memoria verbal a corto plazo es importante para aprender a hablar, tanto para palabras como para aprender frases. Puesto que utilizamos nuestras habilidades del lenguaje para pensar y razonar, es fácil suponer que el retraso en el desarrollo del lenguaje les creará dificultades para realizar estas actividades cognitivas y que la mejoría del lenguaje les llevará a incrementar las habilidades cognitivas.

## Discapacidad Intelectual

### Hándicap cognitivo

Como ya se ha indicado el síndrome de Down (S.D.) es una condición de origen genético que se debe a la presencia de un cromosoma extra en el par 21 (o en parte esencial de él). Esta copia extra es la responsable de las alteraciones de tipo morfológico, bioquímico y funcional que aparecen en diversos órganos. Entre estos órganos se encuentra también el cerebro, donde el cromosoma extra produce también alteraciones estructurales y funcionales que, en la persona con S.D., se manifiestan como características particulares en los procesos cognitivos y de aprendizaje del individuo. En este sentido, la característica más sobresaliente del S.D. es la presencia de lo que denominamos **"hándicap cognitivo"** (Rondal y Perera, 2014). Generalmente se usa el término "discapacidad intelectual" para referirse a esta particularidad. No obstante, nosotros preferimos el término "hándicap cognitivo" por dos razones:

- El término "hándicap" es menos estigmatizante que el de "discapacidad".
- El término "cognitivo" se encuentra menos afianzado en la historia del CI (Cociente Intelectual) y en las limitaciones que acarrea esta orientación (sobre la que volveremos más adelante). Asimismo, la cognición se define como el conjunto de grandes funciones neuropsicológicas (capacidad de atención, diversas formas de memoria, diversos tipos de razonamiento, tratamiento de la información espacial y temporal, solución de problemas prácticos, lenguaje, aptitud musical, aptitud propioceptiva, intuición y comprensión social, etc.), ligeramente relacionadas entre sí, que permiten a un individuo adquirir información sobre su medio ambiente e interactuar con su entorno (Perera, Flórez y Rondal, 2013). De todo ello se deriva pues que el término cognitivo es mucho más amplio y acertado.

Es de capital importancia que los médicos (ginecólogos, neonatólogos, pediatras) y demás profesionales involucrados conozcan con precisión los aspectos esenciales que conforman este hándicap cognitivo, así como desbancar todos los mitos asociados a esta

condición. La opinión de los profesionales, correcta o equivocada, influirá decisivamente sobre el concepto que los padres en particular, y la sociedad en general, vayan a tener sobre una persona con síndrome de Down. Esto cobra especial relieve en la actualidad, cuando el diagnóstico precoz coloca a los padres en situaciones en las que habrán de tomar decisiones de inmensa responsabilidad.

Dicho esto, queremos empezar resaltando que la expresión "hándicap cognitivo" no define ni condena irreversiblemente a la persona, sino que alerta hacia una situación o estado especial del individuo. Dicha situación exige, eso sí, una atención especializada en forma de apoyos para limitar las dificultades y potenciar las capacidades.

El hándicap cognitivo se caracteriza por limitaciones en las capacidades cognitivas y adaptativas del individuo. Por tanto, su diagnóstico (que debe emitir un especialista en la materia) debe basarse en una evaluación sistemática de las grandes funciones cognitivas y en una evaluación, independientemente y en paralelo, de las capacidades adaptativas del individuo en su contexto. Con esto último queremos decir que la evaluación no debe limitarse a situaciones artificiales, ni a pruebas psicométricas que se limitan a medir el CI, sino que debe evaluarse el funcionamiento del individuo en su entorno natural y en actividades que tengan sentido para la persona. Tradicionalmente las capacidades mentales se han medido a través de pruebas basadas en el concepto del CI. Estas sitúan al evaluado sobre una escala de puntos y comparan su puntuación con la del grupo de su edad cronológica. No obstante, estas pruebas no tienen mucho valor práctico para predecir lo que un niño o adulto va a hacer en su vida diaria, ya que su función cotidiana en situaciones académicas, sociales y prácticas es a menudo mejor de lo que cabría esperar de su puntuación.

El hándicap cognitivo se manifiesta de forma variable entre las personas con síndrome de Down. Por consiguiente, la evaluación y la intervención rehabilitadora deben atender, no sólo a las particularidades del síndrome, sino a las características individuales de cada persona.

En general, y en relación al desarrollo, podemos afirmar que los niños con síndrome de Down presentan un ritmo de aprendizaje más lento que los niños de su misma edad con un desarrollo típico. No obstante, a pesar de que el ritmo sea más lento, son capaces de adquirir conocimientos, habilidades y destrezas a lo largo de toda su vida, si cuentan con los apoyos adecuados. En relación a estos apoyos, durante los últimos años, los programas de intervención especializada en S.D. se han traducido en un mejor funcionamiento cognitivo de la persona con S.D. y en la adopción de mayores cotas de autonomía.

## La conducta adaptativa

Entendemos como conducta adaptativa "el conjunto de habilidades que se despliegan en el terreno de los conceptos (p. ej., lenguaje, lecto-escritura, dinero), en el ámbito social (p. ej., responsabilidad, autoestima, probabilidad de ser engañado o manipulado, seguimiento de normas), y en la práctica (actividades de la vida diaria como son el aseo o la comida; actividades instrumentales como son el transporte, el mantenimiento de la casa, la toma de medicinas o el manejo del dinero), y que son aprendidas por las personas para funcionar en su vida diaria".

La capacidad de adaptación marca de modo especial la habilidad de funcionamiento del individuo, porque las limitaciones en la conducta adaptativa son las que más van a afectar tanto a la vida diaria como a la habilidad para responder a los cambios constantes e imprevistos que ocurren permanentemente en nuestras vidas y en las demandas que impone el ambiente en que vivimos. Ocurre, sin embargo, que bien pueden convivir dentro de una misma persona las limitaciones

en ciertas habilidades de adaptación con altas capacidades en otras áreas. De ahí la necesidad de hacer una evaluación que, de manera diferenciada, aborde y analice distintos aspectos de la vida adaptativa. Para hacer un buen diagnóstico de las limitaciones que una persona tiene en su conducta adaptativa es preciso utilizar medidas bien estandarizadas con baremos, es decir tablas o índices de la población general que incluya a personas con y sin discapacidad.

La mayoría de las personas con síndrome de Down muestran una gran variedad en el número y grado en que pueden verse afectadas algunas de las cualidades inherentes a la capacidad adaptativa. Su desarrollo dependerá en forma extrema de la calidad de educación y ambiente en el que la persona crezca y se desarrolle. La atención que actualmente se presta al fomento de las habilidades sociales y al desarrollo de la inteligencia emocional de las personas con síndrome de Down ha hecho incrementar considerablemente su capacidad adaptativa. Pese a ello, poseen limitaciones que obligan, al menos en la mayoría de los casos, a mantener un grado de dependencia que varía de unas personas a otras.

## Desarrollo cerebral

Es preciso destacar ciertas particularidades del crecimiento y maduración del sistema nervioso. Crecimiento se refiere al aumento de las capacidades ya existentes, en cambio, la maduración es la especialización de funciones que permiten tener nuevas capacidades, sobre la base de las estructuras preexistentes, proceso íntimamente ligado a la relación entre el individuo y su ambiente. El tiempo en que ocurre este proceso madurativo es muy variable de un individuo a otro y depende de una serie de factores genéticos.

El cerebro es el órgano más inmaduro al momento del nacimiento y es por esto que durante los primeros años de vida el individuo depende de un entorno que le proporcione los cuidados y estímulos necesarios para favorecer el proceso madurativo y conseguir su autonomía. En los primeros 5 años, el niño alcanzará el 85% del perímetro craneal que tendrá en la edad adulta. Este dato, es un simple reflejo de la importancia de los numerosos cambios que ocurren en esta etapa y que sentarán las bases para su futuro.

El desarrollo cerebral es un proceso complejo en el que toman parte la proliferación neuronal, la migración de estas neuronas hasta localizarse en el área correspondiente del cerebro y una vez en este punto, comienza la tarea más difícil de todas, la creación de redes de comunicación entre neuronas a través de las sinapsis. Estas sinapsis o uniones entre una neurona y otra, son la base del aprendizaje y depende de la carga genética y la interacción con el ambiente que nos rodea.

En todo este proceso intervienen una gran cantidad de genes (algunos de ellos localizados en el cromosoma 21), que almacenan la información necesaria para la creación y estabilidad de estas estructuras tan complejas. Es aquí en donde la información adicional aportada por el cromosoma 21 extra de los individuos con síndrome de Down produce un desequilibrio en la expresión de los genes localizados en este cromosoma, que a su vez interfiere en la expresión de genes en otro cromosoma. Todo esto condiciona que los procesos antes mencionados no ocurran en el tiempo esperado ni con la calidad adecuada. En definitiva, es la causa del déficit cognitivo, de las dificultades de lenguaje, atención y comportamiento que presentan las personas con síndrome de Down.

Cabe repetir que no existe relación alguna entre los signos externos y el desarrollo intelectual del niño. Tampoco se ha encontrado correlación entre el tamaño total del cerebro y el nivel cognitivo. El perímetro craneal de los individuos con síndrome de Down es más pequeño pero sigue un ritmo de crecimiento similar al de la población general. Es importante recordar que

nunca debe haber una regresión de los ítems del desarrollo alcanzados; si esto ocurre, debe considerarse como una señal de alarma para consultar a su médico especialista.

## 3.2 Cuadro resumen de patologías asociadas

El síndrome de Down, tal como se ha comentado, se asocia con frecuencia a determinadas patologías, ya conocidas, que en general se manifiestan del mismo modo que en el resto de la población, y por lo tanto tienen el mismo diagnóstico y tratamiento, si bien en algunos casos que veremos puede haber peculiaridades.

En el siguiente cuadro se presenta un resumen orientativo de las más habituales.

| PATOLOGÍAS ASOCIADAS AL SÍNDROME DE DOWN | | |
|---|---|---|
| | Patología | Recomendaciones |
| NEONATOLOGÍA | Fenotipo SD.<br>Cardiopatías, hipotonía, peso y talla bajos, laxitud articular, cataratas, atresias digestivas, hidrocefalia, reacción leucemoide | Exploración completa que incluya ecocardiograma y screening visual y auditivo.<br>Estudio y consejo genético.<br>Iniciar Atención Temprana. |
| NEUROLOGÍA | Epilepsia, incluso en edad adulta. | Atender los síntomas de regresión. |
| CARDIOLOGÍA | En el 40-50% de las personas con SD.<br>Diferentes formas de cardiopatías congénitas.<br>De adulto nuevas valvulopatías y síndrome de Eisenmenger. | Imprescindible el ecocardiograma. Detectadas de forma precoz, con la cirugía se obtienen resultados similares al resto de la población. |
| ENDOCRINOLOGÍA | Patología tiroidea, en especial hipotiroidismo.<br>Talla corta, obesidad y diabetes mellitus. | Buscar el hipotiroidismo en analítica toda la vida.<br>Control nutricional y ejercicio físico. |
| FUNCIÓN RESPIRATORIA | Apnea obstructiva del sueño.<br><br>Bronquiolitis. | Hay que incidir en su detección y tratamiento.<br>Prevención con Palivizumab. |
| OTORRINO-LARINGOLOGÍA | Hipoacusia sobre todo de conducción, laringitis, aftas y diferentes alteraciones anatómicas en el área. | Controles de por vida por el especialista.<br>Atención a los catarros como causa de sordera.<br>Eliminar el cerumen y la mucosidad. |
| OFTALMOLOGÍA | Todos los problemas de refracción, además de cataratas, queratocono o blefaritis. | Controles de por vida por el especialista.<br>Mantener en buen estado las gafas. |
| ODONTOLOGÍA | Retardo en la dentición, con alteraciones en el número, forma y disposición de las piezas. Poca tendencia a la caries pero alta a la enfermedad periodontal. | Controles de por vida por los profesionales.<br>Higiene dental desde la infancia. |
| FUNCIÓN DIGESTIVA | Patología variada congénita.<br>Celiaquía, dispepsia, estreñimiento de causa múltiple, etc. | Despistaje de la celiaquía.<br>Prevención del estreñimiento. |

| | Patología | Recomendaciones |
|---|---|---|
| PATOLOGÍA OSTEOARTICULAR | Hipotonía e hiperlaxitud articular, con especial riesgo en la articulación atlanto-axoidea, resto de columna y pies. | Estudio radiográfico de las cervicales.<br>Atención a la columna y pies. |
| DERMATOLOGÍA | Patología múltiple y variada, con xerosis, queilitis, foliculitis, forúnculos o alopecia areata. | No restarle importancia: actuar como en el resto de la población. |
| GINECOLOGÍA | No hay una patología específica en el SD pero sí hay peculiaridades propias que se deben atender. | Los controles recomendados en su comunidad para toda mujer de su misma edad y condición.<br>Anticoncepción de forma individualizada. |
| HEMATOLOGÍA | Macrocitosis y otras alteraciones en hemograma. | Habitualmente sin significación patológica, excepto la leucemia. |
| ONCOLOGÍA | Alto riesgo de leucemias.<br>Poca tendencia a tumores sólidos, excepto el de testículo. | Respuesta terapéutica incluso excelente, según el tipo. |
| SALUD MENTAL | Depresión, conductas disruptivas, Alzheimer.<br>Autismo. | Minucioso diagnóstico diferencial.<br>Colaboración multidisciplinar.<br>Comprensión. |
| CIRUGÍA y ANESTESIA | | Precaución en la intubación y extubación. |
| ATENCIÓN A LA URGENCIA | Facilidad para picos febriles<br>Umbral del dolor elevado. | Buena respuesta a los antitérmicos<br>No confiarnos por la ausencia de dolor. |
| ADULTO y ANCIANO | Nuevas patologías asociadas: valvulopatías, hipotiroidismo, epilepsía, etc.<br>Envejecimiento prematuro. | Ir a buscarlas siempre.<br>Alto riesgo social. Cuidado con la polifarmacia.<br>Cuidar las prótesis visual, auditiva y dental. |
| TERAPÉUTICA | Programas de Salud y de Atención Temprana. | No hay remedios milagrosos. |

Esta tabla recoge lo principal de la patología que debemos detectar y atender en las personas con síndrome de Down

# 04

# Áreas de exploración
# Especialidades médicas

# 04 Áreas de exploración (Especialidades médicas)

## 4.1 Neurología

Existen algunas alteraciones neurológicas asociadas al síndrome de Down que merece la pena señalar de forma escueta, con el objetivo de que tanto los padres como los profesionales las tengan presentes.

Entre un 5 y un 10% de los niños con síndrome de Down puede presentar un trastorno dentro del **espectro autista (TEA)**. Algunos sólo llegan a exteriorizar algún rasgo autista, como baja tolerancia a la frustración, intereses restringidos, estereotipias, dificultades en el contacto visual, la comunicación no verbal y la sociabilidad. La intensidad y repercusión de estos síntomas variarán de un individuo a otro. Lo importante es identificarlos a tiempo e iniciar un trabajo dirigido para aprender a manejarlos y evitar que limiten su capacidad de interacción.

Se ha demostrado una incidencia de **epilepsia** mayor en las personas con síndrome de Down en comparación con la población general, pero a su vez menor que en otros síndromes con discapacidad intelectual. Esta incidencia se ha establecido entre el 2 y el 13 %.
Las causas de la epilepsia en los niños con síndrome de Down están vinculadas a la alteración del desarrollo cerebral. Se deben descartar aquellas relacionadas con los accidentes cerebrovasculares secundarios a cardiopatías congénitas o al síndrome de Moyamoya (Enfermedad vascular que ocasiona un estrechamiento progresivo de la arteria carótida interna encargada de llevar la sangre al cerebro). Llama la atención la alta frecuencia de las crisis epilépticas en los primeros años de vida, ya que más del 80% de los casos se presentan antes de los 5 años de edad. Por el contrario, las convulsiones febriles son menos frecuentes en los niños con síndrome de Down (1%) en comparación con la población general en edad susceptible (3-5%).
El tipo de crisis más frecuente en los pacientes con síndrome de Down son las generalizadas y dentro de este grupo el síndrome de West es el que predomina. Es importante destacar que en la mayoría de niños con síndrome de Down y síndrome de West se observa buena respuesta al tratamiento y a largo plazo el control de la epilepsia es mejor que en los niños de la población general. Cuando no es posible controlar la epilepsia existe una clara repercusión negativa en el desarrollo psicomotor. El tratamiento farmacológico de la epilepsia debe seguir las mismas pautas que las empleadas en la población general.

La prevalencia de epilepsia en síndrome de Down aumenta con la edad y ahora que la expectativa de vida ha aumentado, el abordaje de esta comorbilidad se torna más relevante. La epilepsia de inicio tardío en ausencia de demencia es poco frecuente. Los adultos con síndrome de Down mayores de 45 años con crisis convulsivas tienen más posibilidades de desarrollar signos de enfermedad de Alzheimer y cerca de un 80% de los pacientes con síndrome de Down y demencia desarrollaron convulsiones.

Uno de los genes implicados en el desarrollo precoz de la **enfermedad de Alzheimer** está en el cromosoma 21. Por ello es más frecuente que las personas con síndrome de Down mayores de 45 años presenten anomalías cerebrales de enfermedad de Alzheimer, como se comenta en otro apartado.

## 4.2 Patología cardíaca

El 40-50% de los nacidos con síndrome de Down padece una cardiopatía congénita, lo cual es trascendental siendo la patología cardíaca uno de los mayores condicionantes de la expectativa de vida y de la calidad de la misma. Sin el tratamiento adecuado, es la principal causa de mortalidad en ellos. Por tanto, es imprescindible el conocimiento de sus peculiaridades para el tratamiento preciso, que evite las consecuencias que se puedan derivar.

Muy frecuentemente, cursan sin sintomatología en los primeros meses de la vida, pasando desapercibidas e impidiendo el abordaje precoz de la estrategia terapéutica. Además hay mayor predisposición al desarrollo de enfermedad vascular pulmonar, que una vez establecida imposibilita su intervención quirúrgica, con el posterior desarrollo del síndrome de Eisenmenger, iniciando un lento proceso de "muerte anunciada" que puede prologarse durante dos o tres décadas.

De la constatación de estas realidades, debería derivarse que en toda persona con síndrome de Down, aún en ausencia de sintomatología o semiología cardíaca, debe procederse a un "screening" preestablecido que permita descartar, ya en el periodo neonatal, la existencia de cardiopatía.

## PATOLOGÍA CARDÍACA DURANTE LA EDAD PEDIÁTRICA

La patología más frecuente la constituyen cardiopatías que cursan con un aumento del flujo pulmonar, concretándose fundamentalmente en defectos que afectan al canal atrioventricular y a la tabicación de la zona de unión aurículo-ventricular, comunicación interauricular, comunicación interventricular y la persistencia del conducto arterioso. La tetralogía de Fallot, menos frecuente, presenta una fisiopatología diferente.

En un estudio de la Fundación Catalana de Síndrome de Down sobre ingresos hospitalarios en dos Hospitales pediátricos de referencia durante 7 años, se desprende que el 76% fueron motivados por la existencia de cardiopatía congénita y de ellas, un 53,4% correspondían a diferentes formas de defecto de cojinetes endocárdicos, 24,7% a comunicaciones interventriculares, 7,5% persistencia aislada de conducto arterioso permeable, 5,9% comunicaciones interauriculares, 4,9% Tetralogía de Fallot y 3,4% a otros tipos de cardiopatía.

Excepto en la comunicación interauricular tipo *ostium secundum* aislada, en todas las demás es necesario realizar **profilaxis frente a endocarditis bacteriana** en caso de infección o existencia de focos potencialmente sépticos. Una vez realizada la reparación de la cardiopatía, ya sea mediante cirugía o a través de intervencionismo por catéter, en los pacientes sin defectos residuales hay que mantener la profilaxis unos meses hasta la total epitelización del material protésico y durante toda la vida en los pacientes con defectos residuales.

### a) Defectos de cojines endocárdicos (defectos del canal atrioventricular)

Los defectos de los cojines endocárdicos, o del canal atrioventricular, son defectos de la septación auricular y/o ventricular situados en la zona de tabique inmediatamente por encima o por debajo de las válvulas aurículo-ventriculares, y coexisten con diferentes grados de afectación de dicho canal.

Los **defectos parciales** consisten en un defecto limitado al septo interauricular (comunicación interauricular del tipo *ostium primum*) asociado a diferentes grados de insuficiencia de las válvulas aurículo-ventriculares, más frecuentemente de la izquierda.

**Los defectos completos (canal atrioventricular común)** combinan un gran defecto de septación a nivel auricular y ventricular (comunicación interauricular tipo *ostium primum* y comunicación interventricular a nivel del septo membranoso de la entrada ventricular) con una severa anomalía de las válvulas aurículo-ventriculares, consistente en la existencia de una válvula aurículo-ventricular común que conecta las dos aurículas con los dos ventrículos, que habitualmente disfunciona con regurgitación importante hacia una o ambas aurículas.

En las **formas intermedias**, o también llamadas **transicionales**, existe una pequeña fusión, a nivel de la

zona alineada con el septo interventricular, de parte de las valvas de la válvula aurículo-ventricular común, de manera que el canal atrio-ventricular queda dividido en componente "mitral" y "tricuspídeo".

La fisiopatología del canal atrioventricular común se caracteriza por la existencia de un importante cortocircuito desde cavidades cardíacas izquierdas hacia las derechas a través de los defectos del tabique cardíaco, con sobrecarga de volumen por la regurgitación de la válvula aurículo-ventricular, que llevarán a una insuficiencia cardíaca y, si no se remedia, el aumento del flujo pulmonar acabará ocasionando una enfermedad vascular pulmonar.

La estrategia terapéutica para esta malformación pasa por un diagnóstico precoz que permita su reparación quirúrgica en las mejores condiciones clínicas posibles y antes de que se haya establecido la enfermedad vascular pulmonar. Generalmente, el tiempo ideal para la reparación de esta malformación es durante los primeros 6 meses de vida.

La reparación quirúrgica consiste en el cierre de los defectos en la tabicación cardíaca y la conversión de la válvula aurículo-ventricular común en dos válvulas aurículo-ventriculares independientes que permitan una correcta conexión de cada aurícula con su correspondiente ventrículo y un funcionamiento valvular adecuado, tanto de apertura como de cierre. La mortalidad atribuible a la operación depende de la anatomía de la malformación, del estado clínico del enfermo y del grado de hipertensión pulmonar, siendo en la mayoría de las series inferior a un 7-10%. Los resultados a medio-largo plazo son buenos, dependiendo en gran medida del grado de competencia que se haya podido conseguir en el funcionamiento de las válvulas aurículo-ventriculares. Aproximadamente entre un 5-10% de los pacientes requieren a largo plazo revisión quirúrgica o reemplazo valvular por disfunción de la válvula AV izquierda. Otras complicaciones menos frecuentes son endocarditis, bloqueo AV, arritmias auriculares y ventriculares y aparición progresiva de estenosis subaórtica.

En los pacientes que presentan un importante deterioro clínico, con muy mal estado nutricional, en los que la cirugía reparadora se considera de alto riesgo, se puede considerar como opción terapéutica quirúrgica una cirugía paliativa, consistente en el cerclaje *("banding")* de la arteria pulmonar, con la finalidad de disminuir el cortocircuito y con ello mejorar la situación clínica, evitando así el desarrollo y progresión de la enfermedad vascular pulmonar. Tan pronto como sea posible, una vez alcanzada la estabilidad clínica, debe procederse al *"debanding"* y a la reparación quirúrgica de la cardiopatía.

En las formas parciales o transicionales el estado clínico es mejor y los signos de insuficiencia cardíaca aparecen mucho más tardíamente, en gran medida dependientes y en relación con el grado de insuficiencia de la válvula mitral. El tratamiento quirúrgico de estas formas debe realizarse durante la edad pediátrica y consiste en el cierre del defecto septal y la consecución de un buen funcionamiento de la válvula auriculo-ventricular. Sus resultados son buenos, aunque frecuentemente no se consiga una perfecta estanqueidad de la válvula mitral. La mortalidad atribuible a la intervención es inferior a un 5% y sus resultados a largo plazo también dependen del grado de competencia alcanzado en la reparación de la mitral. La supervivencia a los 20 años después de la intervención es superior a un 95%.

### b) Comunicación interventricular

Las comunicaciones interventriculares pueden ser aisladas (únicas) o múltiples, y se clasifican acorde a su localización o su relación con las estructuras vecinas. La sangre pasa desde el ventrículo izquierdo al derecho según el tamaño del defecto.

En las comunicaciones interventriculares grandes el cortocircuito es importante, ocasiona aumento de la

circulación pulmonar y provoca sobrecarga de volumen con cardiomegalia e insuficiencia cardíaca, que suelen hacerse evidentes tras las primeras semanas de la vida. Su historia natural en cuanto a la evolución hacia enfermedad vascular pulmonar es la misma que la descrita para el canal atrioventricular común, y sin tratamiento quirúrgico y si el enfermo sobrevive evoluciona a síndrome de Eisenmenger.

En las comunicaciones interventriculares pequeñas, que por su tamaño presentan restricción al flujo de sangre, el cortocircuito es limitado y en ocasiones la única sintomatología es el hallazgo de un soplo a la auscultación cardíaca, sin ninguna otra repercusión clínica.

El tratamiento adecuado dependerá del tamaño de la comunicación y de su repercusión. Los objetivos del tratamiento son la mejoría clínica y evitar la evolución hacia el desarrollo de una enfermedad vascular pulmonar irreversible.

La reparación quirúrgica consiste en el cierre del defecto, generalmente a expensas de la implantación de un parche de Dacron. De igual forma que se propone para el manejo de los defectos de los cojines endocárdicos (defectos del canal atrioventricular), en los pacientes que presentan un importante deterioro clínico, con muy mal estado nutricional, o en aquellos en los que la cirugía reparadora se considera de alto riesgo, se puede considerar la opción de una cirugía paliativa consistente en el cerclaje *("banding")* de la arteria pulmonar, con la finalidad de disminuir el cortocircuito y con ello mejorar la situación clínica, evitando el desarrollo y progresión de la enfermedad vascular pulmonar. Tan pronto como sea posible, una vez alcanzada la estabilidad clínica debe procederse al *"debanding"* y a la reparación quirúrgica de la cardiopatía.

Los defectos pequeños, que no presentan ninguna repercusión clínica, no precisan tratamiento, excepto la prevención de endocarditis.

La mortalidad quirúrgica depende en gran medida del estado clínico del paciente y de la existencia de hipertensión pulmonar. De una manera general se puede estimar una mortalidad quirúrgica inferior al 1%

### c) Comunicación interauricular

Las comunicaciones interauriculares reciben distintos nombres según su localización y origen embriológico. La más frecuente es la comunicación tipo *ostium secundum*, localizada a nivel de la fosa oval. Las comunicaciones que resultan de una anomalía en el desarrollo de los cojinetes endocárdicos son comunicaciones tipo *ostium primum* y han sido ya comentadas. Todas las comunicaciones interauriculares producen un cortocircuito desde aurícula izquierda hacia aurícula derecha, siendo la repercusión clínica y la evolución hacia la hipertensión pulmonar mucho más tardía y lenta que la descrita para las anomalías referidas anteriormente. Se estima necesario el tratamiento quirúrgico cuando la relación entre la circulación pulmonar y la circulación sistémica es superior a 1,5. En los defectos grandes, aún en ausencia de síntomas, la mejor opción es la reparación a los 4-5 años de edad. El tratamiento quirúrgico consiste en el cierre de la comunicación, pero también cada vez es más factible el cierre de algunos de estos defectos mediante dispositivos transportados por catéter.

### d) Persistencia del conducto arterioso

La persistencia del *ductus arterioso* permite el paso de sangre desde la aorta hacia la arteria pulmonar, comportando una sobrecarga para el corazón y un incremento en el flujo pulmonar. La magnitud del cortocircuito dependerá fundamentalmente del calibre del conducto, y cuando es grande puede ocasionar insuficiencia cardíaca y evolucionar hacia el desarrollo de enfermedad vascular pulmonar. El tratamiento debe hacerse precozmente y consiste en el cierre del conducto arterioso mediante cirugía, u obstrucción del mismo mediante dispositivos transportados por catéter.

### e) Tetralogía de Fallot

Al contrario de las malformaciones descritas hasta ahora, la tetralogía de Fallot se caracteriza por cursar con cortocircuito veno-arterial (del ventrículo derecho hacia la aorta), con disminución del flujo pulmonar y cianosis clínica.

Es una malformación en la que coinciden una comunicación interventricular, obstrucción de la vía pulmonar a nivel de la salida de ventrículo derecho, aorta grande cabalgando entre ambos ventrículos sobre la comunicación interventricular y una hipertrofia del ventrículo derecho. Lo que determina sus manifestaciones clínicas son la comunicación interventricular y la obstrucción pulmonar.

Habitualmente no manifiestan cianosis en el periodo neonatal, aunque esta se hace evidente con el llanto o conforme van haciéndose mayores en edad y por ende aumentando su actividad. Al año de edad, prácticamente todos los enfermos ya muestran una clara cianosis que aprenden a paliar interrumpiendo su actividad y adoptando una posición en cuclillas (*"squatting"*). A la auscultación se pone en evidencia el característico soplo sistólico de eyección, ocasionado en la obstrucción de la vía pulmonar. Es típico de la Tetralogía de Fallot la presentación de graves crisis de hipoxia, conocidas como "crisis hipercianóticas, azules o hipóxicas". Son más propias del lactante y ocurren frecuentemente por la mañana, al despertar o al aumentar su actividad. Su cuadro clínico es muy característico, el niño comienza a estar quejumbroso e inquieto, con cianosis que progresivamente va haciéndose más intensa, la respiración es profunda y, si la crisis se prolonga, progresa hasta la pérdida de conciencia, que de no remediarse puede ocasionar secuelas neurológicas o incluso ser causa de muerte, lo que obliga a indicar la intervención quirúrgica, independientemente de la edad que tenga el paciente.

La tetralogía de Fallot es una cardiopatía grave, sin tratamiento sólo el 50% de los enfermos viven más de dos años, el 20% puede llegar a los 10 años, pero el 90 % muere antes de cumplir los veinte años de edad. El Eco-Doppler es el método diagnóstico de elección y el tratamiento es quirúrgico y, actualmente, se realiza de manera electiva dentro del primer año de edad.

La reparación quirúrgica consiste en el cierre de la comunicación interventricular, mediante la colocación de un parche que permita abocar todo el flujo del ventrículo izquierdo hacia la aorta, y en la liberación de la obstrucción pulmonar, ampliando el tracto de salida del ventrículo derecho y, frecuentemente, el anillo y el tronco de la arteria pulmonar. En los casos con muy mala situación clínica o con una anatomía muy desfavorable puede realizarse una intervención paliativa consistente en la creación de una fístula sistémico pulmonar según la técnica de Blalock-Taussig, y una vez conseguida la mejoría clínica y/o un tamaño adecuado de las arterias pulmonares, se procede al desmantelamiento de la fístula y a la reparación quirúrgica de la malformación.

La mortalidad quirúrgica para la reparación de la tetralogía de Fallot es, en la mayoría de las series, inferior a un 6%. Los resultados a largo plazo son buenos, con una supervivencia de alrededor del 95% a los 25 años después de la intervención. Las principales complicaciones evolutivas relacionadas con la cirugía son el bloqueo aurículo-ventricular y las arritmias ventriculares. Los pacientes probablemente requerirán a largo plazo una reintervención debido a la insuficiencia de la válvula pulmonar que comporta la primera cirugía.

## PATOLOGÍA CARDÍACA DURANTE LA EDAD ADULTA

A diferencia de la población general, en que la patología isquémica y vascular relacionada con la ateroesclerosis constituye la principal causa de demanda de atención cardiológica durante la edad adulta, en el síndro-

me de Down hay bastantes estudios que confirman una menor prevalencia de enfermedad coronaria, así como unas cifras de presión arterial (sistólica y diastólica) inferiores, en todos los grupos de edad y sexo.

Se ha constatado en pacientes adultos con síndrome de Down una mayor incidencia de insuficiencia aórtica y prolapso de la válvula mitral, en la mayoría de los casos sin repercusión clínica.

Desgraciadamente, el **síndrome de Eisenmenger** todavía constituye una patología con la que tienen que convivir algunos jóvenes y adultos con síndrome de Down. Estamos convencidos de que un mejor conocimiento de las características diferenciales de la patología cardíaca en las personas con síndrome de Down, sobre todo en las primeras fases de la vida, contribuirá a una disminución en la incidencia de esta dolorosa realidad. Mientras tanto, creemos útil mencionar aquí las medidas que pueden hacer más llevadera la vida para estos enfermos.

El síndrome de Eisenmenger define la existencia de una enfermedad vascular pulmonar, con importante hipertensión pulmonar y elevada resistencia vascular pulmonar, que invierte el cortocircuito originado en un defecto de la septación o en una comunicación aorto-pulmonar. Tal como se ha descrito hasta ahora, estos defectos de septación son los que con mayor frecuencia afectan a las personas que nacen con un síndrome de Down. Por otro lado, por causas todavía no bien conocidas, en la trisomía 21 existe una mayor predisposición y una más rápida evolución hacia el desarrollo de enfermedad vascular pulmonar, por lo que no es de extrañar su alta prevalencia entre los jóvenes y adultos con síndrome de Down que no fueron tratados en el momento adecuado de su cardiopatía congénita.

La mayoría de los pacientes con síndrome de Eisenmenger pueden presentar síntomas de hipoxia (cianosis, fatiga, disnea o síncope), sintomatología neurológica sutil (cefalea, vértigo, alteraciones de la visión) por la hiperviscosidad sanguínea generada por la eritrocitosis, o insuficiencia cardíaca derecha en los casos en los que los defectos de septación se hubieran hecho restrictivos.

De la fisiopatología del síndrome de Eisenmenger se derivan complicaciones multisistémicas que fundamentalmente son:

- Eritrocitosis microcítica hipocrómica ("anemia ferropénica relativa") e hiperviscosidad generados por la hipoxia crónica.
- Hemoptisis, en general autolimitada, pero puede ser causa de muerte.
- La inversión del cortocircuito facilita el embolismo paradójico y en ocasiones el embolismo séptico. La posibilidad de absceso cerebral siempre se ha de tener en mente y prevenirlo tratando las infecciones y los focos potencialmente sépticos.
- Hiperuricemia con poca tendencia a las crisis de gota.
- Osteoartropatía hipertrófica, con artralgias generalmente no muy intensas.
- Colelitiasis y colecistitis por el incremento del "turnover" de eritrocitos, con elevación de la bilirrubina no conjugada.
- Disfunción renal proporcional al grado y tiempo de evolución de la hipoxia y la eritrocitosis, llegando incluso al síndrome nefrótico, por lo que es importante evitar la administración injustificada de fármacos nefrotóxicos como los antiinflamatorios no esteroideos.

Cualquier cirugía, sea del tipo que sea, conlleva alto riesgo en los enfermos con síndrome de Eisenmenguer, por lo que, si es posible, debe evitarse. Los viajes a zonas de elevada altitud pueden ser peligrosos para estos pacientes, y los vuelos en aviones comerciales y presurizados suelen ser bien tolerados, aunque hay que prever la necesidad de oxigeno suplementario.

Desgraciadamente todavía no existe tratamiento para estos pacientes. A pesar de todo, con adecuados cuidados y con una actitud tendente a evitar complicaciones, muchos de ellos pueden llegar hasta la edad adulta, con una supervivencia del 77% y 42% a los 15 y 25 años de edad respectivamente. Las causas más frecuentes de defunción son la muerte súbita (30%), insuficiencia cardíaca (25%) y hemoptisis (15%). El resto fallecen por complicaciones relacionadas con cualquier cirugía o por infección.

## 4.3 Función endocrina

La incidencia de alteraciones tiroideas está aumentada en las personas con Síndrome de Down, a lo largo de toda la vida. Es sumamente importante detectarlas con oportunidad, porque tanto el crecimiento del cuerpo como el desarrollo de la función cognitiva requieren que los niveles de hormona tiroidea sean normales.

a) Los signos de **hipotiroidismo** pueden ser muy tenues en las personas con síndrome de Down y pueden ser confundidos con las manifestaciones clínicas propias de este síndrome, por lo que a veces pasan desapercibidos. Por ello, se recomienda la vigilancia anual de la función tiroidea, mediante la determinación del valor de TSH (Hormona estimulante de la tiroides) y T4 libre (Hormona tiroidea). Cuando existe una disminución de la tasa de T4, habitualmente acompañada de elevación de TSH, se debe remitir al paciente al especialista en Endocrinología para tratamiento de hipotiroidismo. En muchas ocasiones, sin embargo, existe una elevación de TSH con niveles normales de T4. Esta situación denominada hipotiroidismo subclínico es una condición muy frecuente en las personas con síndrome de Down, que puede finalizar en un hipotiroidismo verdadero. En muchas ocasiones se trata de una situación pasajera y los valores vuelven a la normalidad o bien, otras veces, permanecen estables (TSH elevada, T4 normal). Es discutible la necesidad de tratar el hipotiroidismo subclínico y, en muchos casos, si la cifra de TSH no muestra un ascenso progresivo, o no se demuestra la presencia de anticuerpos antitiroideos, la vigilancia semestral de TSH y T4 puede ser una opción más prudente.

b) Todos los casos de **hipertiroidismo** (elevación de la cifra de T4 libre) deben ser remitidos a Endocrinología.

c) Otras alteraciones endocrinológicas, como la diabetes, no son tan frecuentes en el síndrome de Down como el hipotiroidismo y su vigilancia es exclusivamente clínica: aumento del apetito, aumento de la ingesta de líquido y del volumen de orina y adelgazamiento. El diagnóstico y tratamiento es igual que para el resto de la población.

d) La **talla corta** en las personas con síndrome de Down refleja un rasgo constitucional propio de la trisomía, en cuya etiología está probablemente implicada la hormona de crecimiento y algunos mediadores necesarios para el desarrollo de los tejidos. Por ello, tal como se ha dicho, existen curvas de peso, talla y perímetro craneal específicas para personas con síndrome de Down. Aunque se ha propuesto la administración generalizada de hormona del crecimiento a niños con síndrome de Down, la indicación actual es exclusiva para los que presentan deficiencia confirmada de dicha hormona.

e) La **obesidad** es una de las situaciones que más se asocia al síndrome de Down, por lo que debemos estar muy atentos tanto los profesionales de la salud como los padres y los cuidadores. Su etiología es multifactorial, y es obvio que la talla corta y los factores genéticos tienen mucho que ver

en este sentido, no pudiendo nosotros modificarlos, pero también es cierto que es posible y se debe intervenir en los factores evitables, como son el control tiroideo, la alimentación y el ejercicio físico. Sería sumamente aventurado afirmar hoy en día que es posible evitar el sobrepeso y la obesidad, sin embargo estamos obligados a prevenirlos hasta donde sabemos, pues con el tiempo serán causa de más patología, con problemas de movilidad, artrosis, etc. Se valoran a través del seguimiento del peso y la talla y las tablas correspondientes, utilizando el mismo índice de masa corporal (IMC) que para la población general, con especial vigilancia a los niños cuyo peso esté por encima del percentil 75. Es necesario señalar que debemos concienciar a los actores intervinientes y a la misma persona con síndrome de Down para que sepa cuidarse sola, enseñarle como debe alimentarse, en cuanto a las propiedades de los alimentos, calorías, grasas, etc. para que adquiera una rutina alimentaria, además de la ingesta de agua y la importancia de la actividad física.

## 4.4 Vías respiratorias

### a) SAHOS

El síndrome de apnea-hipopnea obstructiva del sueño (SAHOS) es un trastorno de la respiración que se presenta durante el sueño. Se caracteriza por la obstrucción completa (apnea) o parcial (hipopnea) de las vías aéreas superiores que altera la ventilación normal y provoca por una parte descensos repetidos de la saturación de $O_2$ y por otra un sueño fragmentado por microdespertares relacionados con las alteraciones respiratorias.

Hasta los 6 años de edad, su prevalencia es del 1% al 3%, mientras que en los niños de la misma edad con síndrome de Down se halla entre el 20% y el 40%. En los adultos oscila entre el 4% y el 5%, siendo mucho mayor en las personas con síndrome de Down. Su frecuencia aumenta con la edad y alcanza su máxima expresión entre los 50 y los 60 años.

Sus causas son variadas: la obesidad, la hipertrofia de paladar blando, úvula, amígdalas o adenoides, macroglosia real o relativa, malformaciones craneofaciales (retro o micrognatia), malformaciones dentales, cuello corto, etc. Son rasgos anatómicos frecuentes en las personas con síndrome de Down, lo que explica la mayor prevalencia del SAHOS en este colectivo.

Los síntomas característicos durante el sueño son el ronquido, las pausas respiratorias, adopción de posturas anómalas, movimientos raros y despertares frecuentes dando lugar a un sueño insuficiente que provoca durante las horas de vigilia somnolencia, trastornos de conducta, irritabilidad, falta de atención y bajo rendimiento escolar. En casos graves puede conducir a un hipocrecimiento y a una hipertensión pulmonar.

El diagnóstico de SAHOS se basa en la sintomatología clínica, la exploración física y el estudio polisomnográfico nocturno del sueño; en el adulto puede ser, en muchos casos, sustituido por una poligrafía respiratoria nocturna simplificada. La presencia aislada de ronquido no implica por si sola la existencia de SAHOS.

En el niño, los criterios diagnósticos polisomnográficos se basan en que las apneas o hipopneas tengan una duración igual o superior a dos ciclos respiratorios, que el índice de apneas sea igual o superior a 1 o 2 por hora y, en el caso de las hipopneas, que se acompañen de descensos de la saturación de $O_2$ entre el 2% y el 3%. En adolescentes y adultos los criterios diagnósticos contemplan que la duración de las apneas e hipopneas sean de duración igual o mayor a 10 segundos, que la frecuencia de aparición sea igual o mayor a 5 eventos respiratorios por hora y en el caso de las hipopneas, para poder reconocerlas deben ir

acompañadas de descensos de la saturación de oxígeno entre el 2% y el 3%.

Los tratamientos más utilizados en la infancia, en caso de hipertrofia significativa de las estructuras linfoides, es la amigdalectomía con o sin adenoidectomía. Hoy en día, como alternativa a la intervención clásica, puede realizarse la resección parcial de las amígdalas o su reducción con radiofrecuencia sin lesionar la mucosa. Si predominan las alteraciones mandibulares, craneofaciales, linguales o palatinas, se puede recurrir a dispositivos de avance mandibular, retención lingual o elevadores del paladar blando.

En los adultos deben tratarse las causas responsables de las apneas. En casos de obesidad se debe realizar el tratamiento médico-nutricional adecuado para controlar el peso. A los tratamientos médico y quirúrgico, se agrega el uso del CPAP (Presión continua positiva de vía aérea) o BiPAP (Presión positiva de vía aérea de 2 niveles), los cuales son una excelente alternativa terapéutica, pero para su éxito, es conveniente efectuar sesiones de entrenamiento de los pacientes bajo control de personal especializado, que en el caso de los niños deberá implicar también a los padres.

### b) Bronquiolitis

Los niños con síndrome de Down, son un grupo de alto riesgo para sufrir infecciones por virus respiratorio sincitial, que causa bronquiolitis, ya que tienen factores de riesgo que les son propios tales como alteraciones morfológicas de las vías respiratorias superiores, hipertensión pulmonar, alteraciones inmunitarias y cardiopatías congénitas de diferente importancia. Todos estos factores le dan a este cuadro de bronquiolitis en niños con síndrome de Down una mayor gravedad, provocando un mayor número de hospitalizaciones, en relación a la población sin síndrome de Down.

Las medidas preventivas, son la educación de los padres, la correcta higiene de las manos, la vacunación indicada por cada país, la buena alimentación y la administración de "Palivizumab", un anticuerpo monoclonal contra el virus respiratorio sincitial (VRS). Este anticuerpo no cura la enfermedad pero reduce la tasa de hospitalización entre un 38 y 79%, así como sus consecuencias.

Las recomendaciones de inmunización para la población con síndrome de Down no incluye la profilaxis sistemática contra el VRS, salvo que tenga cardiopatía congénita significativa, prematuridad o enfermedad respiratoria crónica.

Diferentes estudios, entre los que se encuentran el Civic21, realizado en España y el estudio sobre Profilaxis del virus respiratorio sincitial en niños con síndrome de Down en la Unión Europea demuestran el mayor riesgo que tiene esta población a sufrir infección por VRS, mayor hospitalización y gravedad del cuadro, por lo que se debería incorporar dentro de las indicaciones ya establecidas, la profilaxis con "Palivizumab", a la población con síndrome de Down, tenga o no cardiopatía, con la finalidad de disminuir el impacto que el virus produce sobre esta población.

## 4.5 Audición y área de otorrinolaringología

### a) Características morfológicas

La hipoplasia del maxilar superior en el síndrome de Down es el centro guía de los problemas de desarrollo facial. La lengua es grande para un maxilar con pseudoprognatismo, la base de la lengua ocluye parcialmente el istmo de las fauces y desplaza hacia atrás a las amígdalas palatinas con independencia del tamaño de estas, en especial durante el sueño.

La deglución se complica porque la falta de espacio impide una coordinación adecuada con la inspiración, influyendo de forma indirecta en la equipresión

entre el oído medio y el oído externo y en procesos de atragantamiento frecuentes.

La horizontalización de las trompas de Eustaquio propia de la niñez dificulta el aclaramiento mucoso, de por sí difícil, y en el caso de niños con síndrome de Down esto se complica aún más por la existencia, casi siempre, de un paladar ojival con el cavum ocupado por abundante tejido adenoideo.

La horizontalización frecuente de la membrana timpánica nos confunde a veces porque vemos un tímpano poco transparente con una escasa compliancia en el timpanograma, que no hemos de etiquetar, de entrada, como otitis serosa.

La estenosis del conducto auditivo externo favorece la retención del cerumen, por lo que será imprescindible la exploración y eliminación para impedir que sea un factor más de hipoacusia. Comprobarlo en todas las visitas para su extracción.

### b) Patología frecuente

**Hipertrofia adenoidea y amigdalar**:
Las "vegetaciones" frecuentes en los niños con síndrome de Down pueden asociar clínica de dificultad respiratoria con procesos de otitis media y rinitis crónica. El caso de las amígdalas debe tenerse en cuenta de cara a la patología del sueño.

**Otitis media serosa**:
Proceso muy frecuente y silente, que puede producir cambios en la atención y en la motivación, además de problemas de conducta, ya que se genera hipoacusia variable de una persona a otra y aislamiento.

**Otitis media aguda (OMA)**:
Causa frecuente de fiebre, el elevado umbral del dolor en pacientes con síndrome de Down nos puede hacer pasar por alto una OMA en un niño o adulto que está febril y "raro" hace unos días".

**Rinitis y mucosidad:**
El estasis de la mucosidad favorece la sobreinfección sinusal, de fosas nasales y de oído medio.

**Aftas bucales**:
Al ser dolorosas pueden ser causa de negarse a comer.

**Laringitis**:
Frecuente en síndrome de Down, obliga a hacer un minucioso diagnóstico diferencial con la bronquiolitis por VRS, epiglotitis, catarro común o incluso con la aspiración de un cuerpo extraño.

### c) Audición

Se suele realizar un screening neonatal de hipoacusia, con el estudio de las otoemisiones espontáneas que se realizan al nacimiento. Si son positivas se trata de un normooyente, si salen negativas se repiten a los 15-20 días y si fueran otra vez negativas se repiten al mes. Si fuesen de nuevo negativas se realizan unos potenciales evocados del tronco cerebral (PETC) que confirman o no el diagnóstico de hipoacusia neonatal.

Todo aumento en la falta de atención en un niño nos obliga a revisar su audición y su visión.

La otitis serosa es con mucho la causa más frecuente de hipoacusia de transmisión en la persona con síndrome de Down, incluso en la edad media de la vida. Este cuadro al ser bilateral, "aísla" a su portador que modifica su conducta.

La hipoacusia neurosensorial suele verse con mayor frecuencia que en el resto de la población sin que se sepa la causa, aunque se barajen distintas teorías. Suele ser unilateral por lo que puede pasar desapercibida a su portador Si es bilateral, suele ser severa al menos en uno de los oídos. Nos daremos cuenta de que existe, normalmente tras resolver un proceso de oído medio que no se acompaña de la esperada recuperación auditiva. A veces la "sospecha–duda" solo se

resuelve con PETC (Potenciales evocados del tronco cerebral).

**d) Revisiones**

Pediatras y médicos generales valoran las sospechas que les refieren los padres (casi siempre acertadas). Una vez orientada la entidad clínica debe tratarse la causa y controlar la evolución.

Para las otitis serosas una vez tratadas y resueltas, basta una otoscopia y una audiometría, si el paciente es colaborador, cada 6 meses durante un año y si no hay nuevos procesos dar de alta en ORL.

Para las hipoacusias neurosensoriales, si el paciente es colaborador, una otoscopia y una audiometría cada seis meses los dos primeros años nos orientará sobre la evolución, Si es un proceso no progresivo se podrá hacer, entonces, una audiometría al año durante 4 o 5 más. También se puede hacer una timpanometría que no necesita la colaboración del paciente y entrega mucha información especialmente en los niños mas pequeños. Muestra como se mueve la membrana del tímpano y el funcionamiento de las trompas de Eustaquio.

Si el paciente no colabora se podrá pensar en PETC bajo sedación.

Aún en ausencia de patología, se recomiendan los controles bianuales por parte del otorrinolaringólogo durante toda la vida.

Dentro de los programas de atención temprana está la atención logopédica o foniátrica, de cara a la adecuada educación del habla. Es imprescindible en todo niño con síndrome de Down.

## 4.6 Visión y área de oftalmología

Los ojos son uno de los órganos que con mayor frecuencia se ven afectados en personas con el síndrome de Down.

Existen 3 categorías de anomalías oculares en este síndrome:

**1ª categoría:** Enfermedades oculares que producen déficit visual importante y que aunque se presentan con baja frecuencia, ésta es superior al resto de la población.

a) **Catarata:** es la pérdida de la transparencia del cristalino que cuando es completa obliga a la intervención quirúrgica. La catarata congénita produce un déficit visual profundo. Existe otro tipo de catarata producida por degeneración y envejecimiento precoz del cristalino que aparece en la adolescencia y progresa de manera que precisa intervención antes que en el resto de la población.

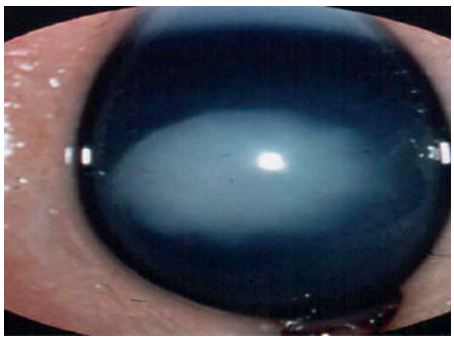

*Fig. 1.- Catarata congénita.*

b) **Nistagmus**: Es un movimiento oscilatorio involuntario de los ojos que produce déficit visual ya que impide mantener la fijación en el objeto de interés visual. El déficit visual es directamente proporcional a la amplitud y velocidad del movimiento ocular. Aparece en los primeros meses de vida. No tiene tratamiento médico y el tratamiento quirúrgico tiene una eficacia muy discutida.

c) **Queratocono**: Se produce una degeneración de la córnea que ocasiona déficit visual progresivo a partir de la adolescencia (Fig 2 A) y que puede requerir un trasplante de córnea (Fig 2 B).

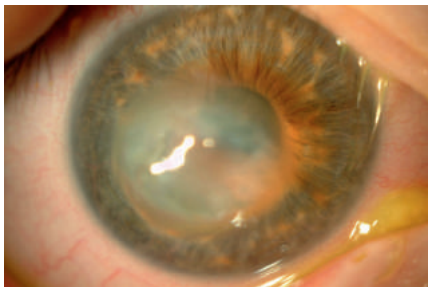

*Fig. 2 A.- Opacidad corneal producida por un queratocono en un paciente con síndrome de Down.*

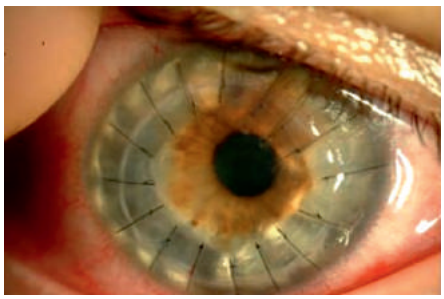

*Fig. 2 B.- Trasplante de córnea en ese paciente.*

**2ª categoría:** Enfermedades oculares con elevada incidencia que producen déficit visual moderado.

d) **Defectos ópticos**: Hipermetropía, miopía y astigmatismo. Se deben corregir con gafas desde edades precoces para evitar el desarrollo de un ojo gandul (Fig 3). No se aconseja la corrección con lentes de contacto debido a problemas de manipulación e higiene. En casos seleccionados se puede plantear la corrección quirúrgica de los defectos ópticos.

*Fig 3.- Niño de 2 años afecto de* síndrome de Down *con 12 dioptrías de miopía que debe ser corregida con gafas para no dificultar su desarrollo psicomotor.*

e) **Estrabismo:** Un 40% de los pacientes con síndrome de Down presentan estrabismo (Fig 4). El estrabismo produce pérdida de la visión de relieve y ambliopía (ojo vago). Además algún tipo de estrabismo ocasiona tortícolis. El estrabismo se trata mediante gafas y cirugía.

*Fig. 4.- Niña con* síndrome de Down *y estrabismo.*

**3ª categoría:** Anomalías oculares que forman parte del síndrome de Down pero que no producen ningún defecto de la visión.

f) **Hendiduras palpebrales oblicuas**: (Fig 5) En el síndrome de Down el extremo palpebral externo suele ser más alto que el interno.

*Fig. 5.- Niño con* síndrome de Down *en el que se observa la existencia de hendiduras palpebrales oblicuas y epicantus.*

g) **Epicantus. Telecantus**: El poco desarrollo de la base de la nariz ocasiona el que se formen unos pliegues de piel sobre el ángulo interno del ojo que pueden dar la sensación de que el ojo se desvíe hacia adentro (falso estrabismo)

h) **Manchas de Brushfield**: En las personas con iris claros es muy frecuente que se observen unos pequeños nódulos blanquecinos que se disponen en círculo. (Fig 6)

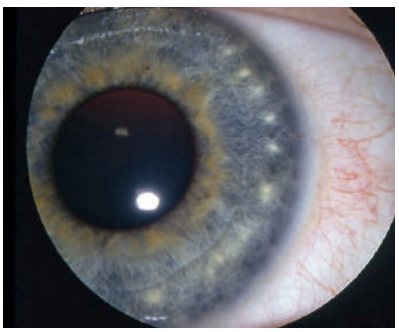

*Fig. 6. Manchas de Brushfield.*

Es sumamente importante realizar de manera periódica revisiones oftalmológicas, que deberán, al menos, realizarse como se describe a continuación:

- En el recién nacido para descartar la existencia de cataratas congénitas.
- En los 3-4 años para detectar defectos ópticos o estrabismo.
- En la adolescencia para detectar la formación de queratocono y cataratas.
- Posteriormente en la edad adulta las revisiones oftalmológicas son fundamentales para detectar la progresión de los defectos. Asimismo en todos aquellos pacientes con miopía alta existe riesgo de que se les produzca un desprendimiento de retina que puede pasar desapercibido hasta estadios muy evolucionados que condicionan un mal pronóstico.

En los programas de salud para el síndrome de Down conviene recomendar revisiones oftalmológicas en el niño de 0 a 4 meses, al año de edad, después una vez al año hasta los 6 años y posteriormente cada 2 años, pero dependiendo de los hallazgos en cada revisión se propondrán los controles periódicos pertinentes

En las exploraciones oftalmológicas existen unas pruebas subjetivas que dependen del grado de colaboración del paciente, y otras objetivas que son independientes de esta colaboración. El oftalmólogo puede detectar cualquier enfermedad ocular ya sean defectos ópticos, estrabismo, nistagmus, cataratas, etc. mediante la exploración objetiva. Por ello no hay que ser reticente a enviar al paciente al oftalmólogo presuponiendo que como colabora poco no se le va a poder diagnosticar. Precisamente por eso existen los centros médicos especializados en el trato con estos pacientes, para poder realizar la exploración adaptada a sus capacidades.

*Fig. 7 Exploración de la agudeza visual en un niño con* síndrome de Down.

Finalmente, hay que comentar que se desaconseja el uso del colirio de atropina, ya que provoca una respuesta exagerada, con midriasis muy rápida y mantenida, por lo que, en caso de ser necesario, se recomienda la dilatación con ciclopléjico.

## 4.7 Trastornos odontoestomatológicos

El retraso en la erupción dentaria es por causa genética. Si en los niños, en general, la aparición del primer diente de leche se da entre los 6-7 meses de edad, en el síndrome de Down, lo es a los 14-18 meses.

En la dentición permanente, si en general el primer molar sale a los 6 años, en el síndrome de Down lo hace sobre los 8 años. En caso de coexistencia de ambas denticiones, está indicada la extracción del diente de leche para que el definitivo ocupe su lugar.

La dentición temporal normal es de 20 piezas y la definitiva de 32. El número puede estar disminuido sobre todo en la dentición permanente debido a una falta de germen dentario (agenesia) o a una retención en el desarrollo del mismo (inclusión).

Los dientes pueden aparecer con formas cónicas, como fusiones dentarias, enanismo radicular (Fig. 8) o con otras malformaciones, sobre todo en la dentición temporal. El tamaño de los dientes en síndrome de Down, en comparación con los niños en general, es de mayor tamaño en los dientes de leche (macrodoncia), y menor en la dentición permanente (microdoncia).

Las personas con síndrome de Down presentan una baja incidencia de caries, pero pueden presentar defectos de esmalte en los dientes así como su desgaste por bruxismo, favoreciendo la aparición de caries. Sin embargo en ellos, la **Enfermedad Periodontal** se desarrolla en edades tempranas y aumenta progresivamente con la edad. La inflamación gingival puede transformarse en periodontitis en muy corto tiempo, y en forma tan destructiva que conduce a la pérdida prematura de sus dientes. Este hallazgo es importante para reforzar la necesidad de incorporar en la planificación del tratamiento de estos pacientes la atención dental dirigida a la *prevención y control de la infección periodontal*.

La gingivitis se da con una frecuencia elevada en los niños y adultos con síndrome de Down, caracterizándose por unas encías inflamadas, edematizadas y de fácil sangrado. La causa fundamental está en la placa bacteriana provocada por una falta de higiene así como trastornos en la respuesta inmunológica frente a la infección. En la placa subgingival es donde se ubican los microorganismos anaerobios, Gram negativos, que representan la mayoría de los patógenos periodontales. También influye la falta de cierre bucal y la resecación de la mucosa gingival que se produce. Se suele asociar a queilitis.

Al no tratarse correctamente, evoluciona a periodontitis (Fig. 9), que se caracteriza por una retracción gingival, movilidad dentaria por pérdida del hueso de soporte y caída espontánea de los dientes. La enfermedad es crónica y progresa por brotes dando el aspecto de encía normal en los períodos de latencia.

El bruxismo o rechinar de dientes es un acto de oclusión dental inconsciente que aparece precozmente y decrece con los años. Su frecuencia es elevada en los niños con síndrome de Down. Se desconocen las causas. Existen factores predisponentes como la maloclusión (Fig. 10) y a nivel general el tipo de personalidad, el estrés, y las lesiones cerebrales, entre otras. El bruxismo diurno es de mayor intensidad que el nocturno, a diferencia de lo que ocurre en la población general. Se caracteriza por la presencia de desgaste en los bordes de los dientes, sobre todo en la dentición temporal, ya que la capa de esmalte es más voluminosa en la dentición permanente.

La hipotonía de los músculos orofaciales provoca una posición de boca entreabierta, sin cierre labial, con eversión y desplazamiento anterior del labio inferior. El tamaño del interior de la boca está reducido longitudinal y transversalmente. Como consecuencia, el tamaño de la lengua parece mayor (macroglosia). En ocasiones aparece una superficie de lengua no patológica con grietas y surcos profundos (lengua fisurada o escrotal).

*Fig. 8 Enanismo radicular.*

*Fig. 9 Periodontitis.*

*Fig. 10 Maloclusión.*

La maloclusión dental en el síndrome de Down puede deberse a anomalías en el número, con dientes supernumerarios, apiñamiento, tamaño o forma de los dientes, retención de dientes de leche, inclusión o erupción anómala o tardía de los dientes definitivos así como alteraciones del crecimiento y desarrollo de los maxilares observándose mordidas incorrectas tanto en sentido vertical, horizontal como transversal.

¿Cómo evitar el deterioro periodontal en pacientes con síndrome de Down?

- Control durante toda la vida por odontólogo / periodoncista, con revisiones anuales o incluso semestrales, ya que esto permitirá reconocer signos de enfermedad recurrente y adoptar medidas de corrección temprana.
- Motivación e instrucción de higiene reiterada a padres y educadores.
- Aplicación de agentes antimicrobianos y antibioterapia en pacientes con enfermedad periodontal avanzada.
- Odontología rehabilitadora oportuna.

## 4.8 Función digestiva

Las personas con síndrome de Down pueden tener problemas con la alimentación desde el nacimiento; es preciso tenerlo en cuenta para que en los programas de atención temprana se cuide este aspecto, recurriendo, si es preciso, a profesionales especializados en nutrición. A lo largo de la vida pueden aparecer otros problemas que, aunque en la mayor parte de los casos son competencia del médico de familia, pueden generar necesidad de consulta con el especialista en aparato digestivo.

a) **Malformaciones congénitas**: La presencia de estenosis o atresias digestivas es más frecuente (12%) en los recién nacidos con síndrome de Down. Su diagnóstico debe evocarse ante la presencia de signos de obstrucción digestiva alta en los niños con trisomía 21. También se presenta con mayor

frecuencia la enfermedad de Hirschsprung o megacolon congénito (<1%), que puede ponerse de manifiesto al nacimiento o en cualquier otro momento de la infancia en forma de estreñimiento pertinaz. Todas estas alteraciones requieren tratamiento quirúrgico.

b) **Trastornos en la función de la masticación**: La erupción dental está frecuentemente retrasada, conduciendo a una adquisición tardía del hábito masticatorio. De forma general, los niños con síndrome de Down presentan una hipoplasia del macizo facial que se asocia frecuentemente a una maloclusión dental (mala coincidencia entre los dientes superiores y los inferiores). Si a lo anterior se suma la hipotonía de la lengua y, con frecuencia, la macroglosia relativa, se comprende la dificultad masticatoria de algunos niños con trisomía 21. En ocasiones, estas situaciones justifican que los niños tengan problemas para ingerir alimentos no triturados, o por el contrario, ingieran estos alimentos sin masticarlos correctamente. La aproximación diagnóstica y terapéutica de este problema conlleva la visita al odontólogo, que debe intentar corregir la fisioterapia de la musculatura maxilar que interviene en la masticación y la maloclusión cuando ésta sea relevante desde un punto de vista funcional y no meramente estético. Se debe ser paciente con este problema cuya solución es lenta y requiere educación del hábito masticatorio, asumiendo la mayor lentitud en las comidas y evitando degluciones sin masticar, que pueden asociarse a conductas bulímicas.

c) **Trastornos en la deglución**: A todo lo anterior se suma un retraso variable en la adquisición del reflejo faríngeo de la deglución, que origina con frecuencia atragantamientos e, incluso, aspiración de alimentos o líquidos. Con frecuencia, la hipertrofia adenoidea o amigdalar y la hipotonía lingual dificultan más el mecanismo deglutorio, pues obligan a los niños a mantener la respiración bucal mientras ingieren alimentos. Por otro lado, los problemas de motilidad esofágica son más frecuentes en las personas con síndrome de Down (adultos o niños) que en la población general. La adición de estas situaciones genera frecuentes problemas de deglución en las personas con síndrome de Down a lo largo de toda su vida. El abordaje de estos problemas se debe realizar desde una perspectiva multidisciplinaria, con intervención del pediatra o médico de familia, los especialistas en otorrinolaringología y gastroenterología, y el fisioterapeuta. Si ningún problema médico o quirúrgico es responsable del trastorno deglutorio, se debe ser prudente en la administración de alimentos y establecer pautas de ingesta con el menor riesgo posible.

d) **Estreñimiento**: El estreñimiento es un hallazgo frecuente en personas con síndrome de Down y se relaciona con el tipo de alimentación y la hipotonía muscular. En presencia de estreñimiento pertinaz, se debe descartar la presencia de megacolon agangliónico no diagnosticado en la época neonatal o de la primera infancia, pero también de otras enfermedades que generan malabsorción intestinal y se asocian, ocasionalmente, a estreñimiento, como son la intolerancia a proteínas vacunas, celiaquía o alergia alimentaria. Sin embargo, la mayoría de las veces se trata de un problema funcional, relacionado únicamente con la hipotonía muscular abdominal, una motilidad intestinal disminuida y la escasez de fibra en la alimentación. Se debe ser extremadamente cuidadoso con el tipo de alimentación y con el estilo de vida, que son las formas más oportunas para combatir el estreñimiento funcional. Una ingesta diaria suficiente de agua, fruta y verdura y la práctica frecuente de actividad física suelen ser más eficaces que los diferentes laxantes, aunque en ocasiones se deberá recurrir a ellos, pero siempre bajo indicación médica.

e) **Celiaquía**: Como otras enfermedades de carácter autoinmune, la celiaquía es más frecuente en las personas con síndrome de Down que en la población general. Aunque su incidencia es variable, incluso muy diferente según países y alimentación, se considera que esta enfermedad se debe descartar en todas las personas con trisomía 21, independientemente de la presencia de otros síntomas o signos de malabsorción intestinal. Si tras un tiempo variable después de la introducción del gluten en la dieta, aparecen síntomas compatibles con enfermedad celíaca (diarrea prolongada, distensión o dolor abdominal, estancamiento o pérdida o de peso, irritabilidad o cambio de carácter, entre otros), debe efectuarse una determinación de anticuerpos de tipo IgA antitransglutaminasa, antiendomisio o antigliadina deaminada. Debe descartarse previamente la existencia de un déficit de IgA. En todo caso, incluso en ausencia de síntomas de la enfermedad, debe efectuarse sistemáticamente el despistaje de la celiaquía a los 2-3 años de edad, repitiéndose a los 6-7 años y a cualquier edad cuando exista sospecha clínica y aparezcan manifestaciones digestivas o extradigestivas de la enfermedad.

## 4.9 Patología osteoarticular

El concepto de atención a las personas con síndrome de Down ha evolucionado hasta llegar a la promoción de la función y de la independencia. Cuando se les explora, el médico debe ser consciente del hecho de que existen diversos trastornos del esqueleto y problemas articulares que necesitan ser considerados. En concreto habrá que valorar muy cuidadosamente a las personas que presentan hiperflexibilidad extrema, las que se quejan de molestias cervicales, las que tienen complicaciones neurológicas con problemas de cadera, rodilla o pies, y las que tienen síntomas artríticos que evolucionan hacia una acusada discapacidad. Es bien sabido que la patología grave de la columna cervical puede tener consecuencias mortales, del mismo modo, la inestabilidad crónica de las caderas, rodillas y otras articulaciones, y la artritis pueden incapacitar y ser causa de abundante morbilidad.

A las personas con síndrome de Down que tengan estos trastornos osteoarticulares hay que proporcionarles la mejor atención médica y tratamiento quirúrgico, que redundarán en una mejor calidad de vida. Puesto que la mayoría de los problemas ortopédicos en las personas con síndrome de Down se deben a una anomalía de la estructura del colágeno, los futuros estudios de genética molecular que identifiquen los genes del cromosoma 21 codificadores de las proteínas implicadas en la síntesis y producción del colágeno habrán de influir en una mejor comprensión de los mecanismos patogénicos subyacentes y, a su vez, en un avance en las intervenciones terapéuticas.

En las personas con síndrome de Down han sido descritas numerosas anomalías del Aparato Locomotor, muchas de las cuales no tienen la menor repercusión clínica (sindactilias en el pie, manos y dedos cortos, clinodactilias del meñique, tórax en quilla…) por lo que no nos ocuparemos de ellas. Hay otras, cuya causa se localiza en dos alteraciones que se presentan de forma característica y constante en ellas: la HIPOTONÍA MUSCULAR y la LAXITUD LIGAMENTOSA y que sí pueden tener importantes repercusiones, por lo que conviene conocerlas con más detalle. En concreto, tienen una acusada morbilidad la subluxación y dislocación de la columna cervical, de caderas y rótulas. La inestabilidad de la columna cervical en la región atlantooccipital y atlantoaxoidea es una de las situaciones ortopédicas potencialmente más graves que se pueden encontrar en las personas con síndrome de Down. Asimismo, la escoliosis grave puede provocar insuficiencia cardiorrespiratoria y la dislocación recurrente de rodilla o de cadera puede ser causa de notable dolor y de alteraciones en la marcha. Por último, unos pies planos que se hunden y una deformación grave por "juanetes" pueden originar notables molestias.

a) **Inestabilidad atlantoaxoidea**

Se han publicado muchos trabajos sobre la **inestabilidad atlantoaxoidea** sobre todo a partir de la descripción de Spitzer en 1961, y se ha mencionado en la literatura menos frecuentemente la **inestabilidad atlantooccipital** de las personas con síndrome de Down, así como la presencia de otras malformaciones en la columna cervical superior tales como la hipoplasia de la odontoides, espina bífida anterior o posterior, inestabilidad con hipoplasia, etc.

Aunque la incidencia estadística de estas anomalías es relativamente alta (10-20%), la mayoría de los casos permanecen asintomáticos, siendo el cuadro clínico, en el caso de aparecer, muy variable, desde el simple dolor de la nuca hasta los graves cuadros de ataxia. Los signos y síntomas clínicos de la inestabilidad de la articulación C1-C2 son inconsistentes. Algunos pacientes refieren el antecedente de traumatismo o de dolor de cabeza o cuello, o tienen tortícolis, tetraparesia o signos de mielopatía compresiva alta.

El intervalo atloidoodontoideo es el espacio existente entre la superficie anterior de la odontoides del axis y la cara posterior del arco anterior del atlas. En los niños, el intervalo atloidoodontoideo no debería superar los 4,5 mm, especialmente cuando el cuello está en flexión. Se acepta la presencia de inestabilidad atlantoaxoidea cuando el intervalo atlantoaxoideo es mayor o igual a 5 mm.

El tratamiento de la inestabilidad atloidoaxoidea será eficaz si se conoce la causa de los síntomas. Antes de la intervención quirúrgica se debería intentar la reducción de la articulación atloidoaxoidea ya sea por posicionamiento o por tracción con el paciente despierto. La reducción quirúrgica se debería evitar ya que se ha asociado a un incremento de la morbididad y mortalidad.

Quienes tengan inestabilidad atlantoaxoidea asintomática probablemente no deben participar en las actividades deportivas que pueden lesionar el cuello. La organización Special Olympics Inc. ha elaborado una lista con los deportes que estas personas deben evitar:

- Entrenamiento o competición en gimnasia.
- Bucear.
- Lanzarse de cabeza a la piscina.
- Nadar a mariposa.
- Salto de altura.
- Pentatlón.
- Fútbol.
- Esquí alpino.
- Ejercicios de calentamiento con presiones sobre cabeza y cuello.

b) **Escoliosis**

Otra de las alteraciones de la columna es la escoliosis, siendo más frecuente las localizadas en la región dorsolumbar y en un grado ligero.

Pueden causar escoliosis las malas posturas, el escaso tono de los músculos paraespinales y la laxitud ligamentosa. Hay una enorme variabilidad en la prevalencia y gravedad de la escoliosis en las personas con síndrome de Down, pero por lo general aparece en la región toracolumbar y es de grado ligero. Los corsés ortopédicos no suelen servir para prevenir el avance de la escoliosis, y sólo ocasionalmente puede aparecer una curvatura grave que requiera la intervención quirúrgica para producir una fusión posterior de la columna.

Durante la pubertad, la angulación puede duplicarse, triplicarse o cuadriplicarse. Toda escoliosis que se agrava desde el primer mes es una escoliosis evolutiva. Hay que analizar los problemas en la edad ósea y no en la edad cronológica.

En cuanto al tratamiento, lo necesario es saber elegir el momento óptimo:

- Inútil empeñarse en un tratamiento ortopédico si este va a conducir al final del crecimiento a la cirugía: el niño habrá llevado inútilmente un corsé durante años.

- Inútil esperar los 50° grados de angulación fatídica para indicar la cirugía, sobre todo si la escoliosis es maligna. Una escoliosis de 40° con importante gibosidad, aunque el niño esté aún inmaduro, puede ser candidata a la cirugía.

c) **Caderas**

Es infrecuente la existencia de una dislocación congénita en la cadera en el recién nacido con síndrome de Down. No obstante, formará parte esencial de la exploración física el examen rutinario de las caderas, especialmente en la primera infancia y en la adolescencia, ya que aproximadamente el 14 % de los niños con síndrome de Down mostrarán inestabilidad de la cadera.

d) **Rodillas**

Como ocurre con la cadera, el espectro de inestabilidad de la articulación rotulo femoral oscila desde la subluxación asintomática hasta la dislocación irreductible. No obstante, la inestabilidad rotuliana es un problema más frecuente que la de cadera, afectando a casi el 20 % de las personas con síndrome de Down.

La mayoría de las personas con inestabilidad rotulo femoral que muestran una plena escala de movimientos son capaces de caminar correctamente. Pero algunas de ellas desarrollarán deformidades de flexión si la rótula dislocada crónicamente obliga al mecanismo del cuádriceps a actuar como flexor de la rodilla, aunque por lo general se tolera bien la inestabilidad rotulo femoral entre moderada y grave.

Se discute si deben operarse las articulaciones rotulo femorales inestables. El aparato ortopédico no resulta eficaz. En las articulaciones dislocadas crónicamente es frecuente que aparezcan deformidades posteriormente. No obstante, la exploración de la marcha revela que estas personas son capaces de adaptarla para andar con seguridad. El tratamiento quirúrgico consiste en liberar el retináculo lateral derecho que imbrica la cápsula medial de la rodilla y adelantar el cuádriceps. Los casos graves necesitan la transposición de parte o de todo el tendón rotuliano

e) **Pies**

En más del 90% de las personas con síndrome de Down se observan pies planos como consecuencia de la laxitud ligamentosa. La marcha con base amplia y la tendencia a rotar el pie y el tobillo hacia fuera contribuyen también a la pronación y el colapso de la región media del pie. Los pies moderadamente planos que son dolorosos pueden responder al tratamiento ortopédico. En el niño muy pequeño que empieza a andar, la ortopedia del tobillo pie puede aportar estabilidad y ayudar a la deambulación. En el niño mayor pueden usarse plantillas en el zapato.

Los pies planos que se muestran gravemente sintomáticos pueden requerir corrección quirúrgica. La exploración mostrará por lo general que la persona carga su peso sobre la cabeza del astrágalo en pronación. Las radiografías mostrarán artritis subastragalina y exóstosis del astrágalo. Puesto que en estas personas existe muy frecuentemente deformación ósea, las técnicas de tejidos blandos no corregirán el problema. La artrodesis subrotuliana o triple estabiliza el pie, alivia el dolor e impide que avance la deformación. Cuando se tome la decisión de practicar la artrodesis, habrá que esperar a que el individuo alcance la madurez de su esqueleto para que el pie no se quede pequeño y sin capacidad de crecer más. La importancia del tratamiento de este trastorno se basa en asegurar que la deambulación sea independiente.

Si no se trata adecuadamente, la dificultad de la marcha comprometerá las actividades de la vida diaria y limitará la función de la persona dentro de su ambiente. Además, cualquier restricción en la movilidad puede ser un factor más a añadir al problema de la obesidad que presentan algunas personas con síndrome de Down.

## 4.10 Alteraciones dermatológicas

El síndrome de Down se encuentra asociado a un aumento en la incidencia de manifestaciones dermatológicas tales como dermatitis atópica, dermatitis seborreica, alopecia areata, hiperqueratosis, elastosis perforans serpiginosa, siringomas, xerosis, cutis marmorata, psoriasis, queilitis, pitiriasis rubra pilaris, vitíligo, acné vulgaris, lengua fisurada, tiña pedis e infección cutánea.

La principal característica cutánea de las personas con síndrome de Down está representada por la xerosis (sequedad en la piel), la cual en muchos casos predispone a enfermedades cutáneas como foliculitis, dermatitis atópica y micosis superficiales.

La piel del recién nacido con síndrome de Down es suave, delgada, delicada, y puede presentar características propias, como cutis marmorata y eritema malar. Durante la infancia, la piel se hace más gruesa, seca y áspera, y es común la presencia de xerosis generalizada asociada a queratosis pilar. Respecto a las mucosas, la macroglosia y la lengua escrotal, con protrusión y fisura del labio inferior resultan rasgos muy frecuentes. El envejecimiento temprano de la piel y la fotosensibilidad son hallazgos habituales.

En las personas con síndrome de Down la **dermatitis atópica** es una patología cutánea muy frecuente. Está asociada a xerosis y picor. En ellos, las placas de eccema atópico tienen una gran tendencia a sobreinfectarse debido al déficit inmunitario propio del síndrome.

Los bebés con dermatitis atópica son bebés intranquilos y llorones, debido al intenso picor que sufren. La afectación de la cara produce unas mejillas enrojecidas y su piel es seca y sensible. Una parte de los niños puede desarrollar asma o rinitis alérgica con la edad. Además, las lesiones de dermatitis atópica tienen una mayor predisposición a presentar infecciones bacterianas y víricas cutáneas.

Las características fenotípicas propias de la piel y mucosas en síndrome de Down como las alteraciones de huellas dactilares, pliegue palmar único y lengua escrotal deben ser explicadas a familiares para evitar angustia y confusión.

Otras patologías de presencia habitual como acné, rosácea, dermatitis seborreica, alopecia areata, foliculitis y tiñas pueden ser tratadas con tratamiento específico. Algunas dermatosis menos frecuentes como calcinosis cutis idiopática miliar, elastosis perforans serpiginosa y siringomas también deben ser identificadas.

Se debe tener especial cuidado en la higiene de la piel, ya que aparecen habitualmente piodermitis y foruculosis, especialmente a partir de la pubertad, a las que siempre hay que prestar la atención que merecen.

El trabajo médico interdisciplinario preventivo es fundamental para el desarrollo saludable de las personas con síndrome de Down y el dermatólogo debe constituirse en pieza fundamental para mantener la piel, mucosas y faneras en condiciones óptimas.

## 4.11 Ginecología

Los problemas ginecológicos en las mujeres con síndrome de Down se dan con la misma frecuencia que en las demás mujeres, la diferencia estriba en que las mujeres con síndrome de Down a menudo presentan dificultades para expresarlos al médico, y ello debemos tenerlo en cuenta en los chequeos ginecológicos periódicos que realizamos a esta población. Sería recomendable iniciar estos exámenes a partir de los 17 a 20 años, excepto si los ciclos son normales y no existe otra indicación de ir al ginecólogo.
La mujer con síndrome de Down deberá integrarse en las mismas condiciones que el resto de mujeres, en los programas de detección de cáncer de cuello uterino y de mama vigentes en su comunidad

Para hacer el examen ginecológico lo más confortable posible para la mujer con síndrome de Down y conseguir más éxito en su realización es importante introducir gradualmente los elementos del examen; por lo general en su primera visita a la consulta es mejor no tomar un frotis de Papanicolau ni hacer un examen ginecológico y lo que se debe intentar es que la mujer con síndrome de Down se sienta a gusto antes de llegar a esa parte del examen, que se puede posponer a otra visita en que ya será más colaboradora.

### a) Respecto a la menstruación

En las niñas con síndrome de Down lo habitual es que comience hacia la misma edad que las que no tienen síndrome de Down, a veces puede aparecer a una edad anterior, sobre los 8 años.

Los cuidados de higiene durante la menstruación pueden ser problemáticos para algunas niñas y mujeres con síndrome de Down, por lo que es importante educarlas en el cuidado e higiene de sus reglas. En las niñas, tengan o no síndrome de Down, es muy corriente que durante los primeros años los períodos sean irregulares y esto puede hacer que la higiene sea más dificultosa al no ser predecible. En algunos casos se indican píldoras anticonceptivas para mejorar la regularidad o reducir el flujo de sangre, de modo que su período sea más manejable.

La dismenorrea (períodos menstruales dolorosos) es corriente en las mujeres con síndrome de Down al igual que en el resto de las mujeres. Se controla adecuadamente el dolor por lo general con ibuprofeno, paracetamol o medicación similar. Si se trata unos días antes de cuando se espera que empiece la menstruación, puede reducir la pesadez del período, incluido el malestar. A veces la mujer con síndrome de Down puede tener dificultad para comunicar el dolor, y el único signo externo de dismenorrea será un cambio de conducta en los días del período. Los anticonceptivos orales pueden mejorar también la dismenorrea de modo significativo. Si los síntomas no responden al tratamiento o son más graves, es importante buscar otras causas de la dismenorrea, como son la endometriosis o fibromas.

El síndrome premenstrual (SPM) es tan frecuente en las mujeres con síndrome de Down como en las demás mujeres, aproximadamente el 5%. Los síntomas comienzan alrededor de una semana antes de que se inicie el período, y desaparecen el resto del mes. Se diagnostica SPM cuando estos síntomas son los suficientemente serios como para interferir la actividad diaria. Una vez más, hay que tener en cuenta que algunas mujeres con síndrome de Down no son capaces de articular su molestia, pero los padres u otros cuidadores son frecuentemente capaces de observar signos como la irritabilidad, intolerancia a molestias normalmente toleradas, y menos interés para participar en las actividades. El momento que se aprecian los cambios de conducta constituye la gran diferencia entre el SPM y la dismenorrea, para las mujeres que no saben explicar sus síntomas.

Una forma más grave de SPM es el síndrome disfórico premenstrual. Este cuadro provoca síntomas graves y recurrentes de depresión y ansiedad, que se dan alrededor de una semana antes de que comience el período. Pueden estar presentes también los síntomas físicos del SPM. Parece darse en un pequeño porcentaje (menos del 1%).

### b) Respecto a la fertilidad

La mujer con síndrome de Down no es estéril, por lo que es subsidiaria del uso de métodos anticonceptivos, dependiendo de sus características personales, su modo de vida, la frecuencia y el tipo de relaciones sexuales, sus habilidades y el grado de responsabilidad que pueda asumir ella. Las características y su red de apoyo, son determinantes a la hora de la elección anticonceptiva.

Ninguno de los métodos ni de las presentaciones existentes debe ser desechado a priori, tanto natural como instrumental, hormonal (en sus múltiples y variadas presentaciones para todo tipo de mujer y necesidades) o quirúrgico, y hay que plantearse de entrada si se desea un método provisional o uno definitivo.

Si se desea definitivo, siempre se piensa en la ligadura de trompas (Salpingoclasia) como primera opción, pero hay que pensar igualmente en los insertos tubáricos (irreversible, sin cirugía, anestesia ni hospitalización), y en la vasectomía de la pareja. A tener en cuenta la legislación vigente en cada país.

Se estima que aunque pueda haber una disminución de la fertilidad, la mayor parte de las mismas pueden quedar gestantes. En caso de embarazo las decisiones posteriores deberán estar consensuadas con el entorno íntimo de esta persona.

**c) Respecto al Climaterio**

La menopausia se adelanta en las personas con síndrome de Down una media entre 4 y 6 años con respecto a la población general, lo que puede favorecer la aparición de osteoporosis. La presencia de síntomas vasomotores que afecten a la calidad de vida precisará tratamiento hormonal sustitutivo con las mismas indicaciones y limitaciones de uso que para el resto de la población.

**d) Respecto a la prevención del cáncer ginecológico.**

Se sabe ahora que el cáncer genital está relacionado con el virus del papiloma humano (HPV). Es un virus que se transmite por vía sexual. Se realizan frotis para detectar ciertos signos en el tejido de vagina y del cuello uterino indicadores de infección por HPV, cambios precancerosos o propiamente cáncer.

Las recomendaciones de prevención del cáncer del cuello uterino, primaria (vacunación) y secundaria (diagnóstico precoz) han de ser las mismas que para el resto de la población femenina.

Si una mujer no es sexualmente activa, el riesgo de cáncer de cuello uterino es mínimo, y en tales casos, no es preciso hacer nada. Si tiene actividad sexual, se seguirá el protocolo vigente, de inicio a los 21 años y continuación según resultados y HPV.

**e) Respecto a las infecciones de transmisión sexual.**

No debemos olvidar la necesidad de usar preservativo para su prevención aunque use otro método anticonceptivo (doble método).

Es fundamental la educación sobre la afectividad, la sexualidad, las relaciones y el control de natalidad por lo que se recomienda un enfoque más completo que tenga en cuenta la capacidad de la persona con síndrome de Down para comprender estas situaciones y prestarle todos aquellos apoyos que necesiten para que vivan una sexualidad adecuada. Esta información y apoyo se deberán proporcionar de forma coordinada por toda la red familiar y de profesionales que intervengan en la persona.

## 4.12 Inmunidad e infecciones

Entre los diferentes riesgos no infrecuentes de las personas con síndrome de Down, las infecciones ocupan un lugar destacado, con predominio de las que asientan en el aparato respiratorio y los oídos. En ellas se detectan diversas variantes de los distintos elementos que participan en la respuesta inmunitaria, sobre todo de la específica (linfocitos, inmunoglobulinas), aunque no hay uniformidad en la variabilidad de los mismos. Por otra parte, es evidente que en la mayoría de los casos los valores de los distintos elementos son normales o incluso elevados, lo que puede interpre-

tarse como una buena respuesta frente a agentes infecciosos.

Estas alteraciones de la inmunidad, base de las infecciones esporádicas que tienen lugar con distinta frecuencia y gravedad y que no afectan por igual a todos los pacientes, difieren de lo que ocurre con quienes padecen algunas de las inmunodeficiencias catalogadas como primarias, cuyas bases genéticas asientan en cromosomas distintos del par 21, si bien no se descarta que algunas personas con síndrome de Down tengan al mismo tiempo ambas anomalías, es decir alguna de las inmunodeficiencias catalogadas.

En resumen, no existe en las personas con síndrome de Down una alteración uniforme ni constante de los distintos elementos que intervienen en la defensa inmunitaria, cuya valoración está indicada especialmente cuando los procesos infecciosos son reiterados y graves, pudiendo ser útiles en este sentido los criterios de la Jeffrey Modell Found, sobre la necesidad de ampliar el estudio de la inmunidad. Cuando en una primera evaluación los déficits sean importantes, deberá completarse el estudio inmunológico, por si existiera una inmunodeficiencia bien catalogada, asociada a las alteraciones de la inmunidad habituales en el síndrome.

En la pg. 49 se habla de las bronquiolitis por el VRS.

No se debe olvidar, que superada la mortalidad por cardiopatías congénitas, los procesos infecciosos, con las neumonías al frente, son los principales responsables de su mortalidad.

## 4.13 Hematología y oncología

Está constatado que la incidencia de cáncer es más baja en personas con síndrome de Down que en la población general. Hay dos excepciones:

El **cáncer testicular** en varones, aunque no muy frecuente, tiene una incidencia superior en varones adultos con síndrome de Down y hace necesaria la vigilancia mediante exploración clínica. De ahí la necesidad de intervenir en los casos relativamente frecuentes de criptorquidia (testículos no descendidos).

La **leucemia** se presenta con mayor frecuencia en el síndrome de Down durante la edad infantil. Algunos estudios muestran una incidencia hasta 30 veces superior a la de la población general de su misma edad. La Leucemia Mieloblástica Aguda ocurre, generalmente, en niños de menos de 3 años, mientras que la Leucemia Linfoblástica Aguda tiene mayor incidencia en edades posteriores. Los niños con síndrome de Down que enferman de Leucemia Mieloblástica Aguda, suelen presentar el subtipo M7 (Leucemia Megacarioblástica) que tiene mal pronóstico en la población general, pero que en los niños con síndrome de Down, responde de forma excelente a la quimioterapia y permite obtener una tasa de curación superior. Existe un protocolo terapéutico específico para la Leucemia Mieloblástica Aguda en niños con síndrome de Down que tiene en cuenta esta excelente respuesta y el exceso de toxicidad que podría inducir un tratamiento quimioterápico convencional. Éste se debe reservar para los niños que no responden al tratamiento específico. En el caso de la Leucemia Linfoblástica Aguda, las tasas de curación son semejantes a las de la población general, pero se deben tener en cuenta, durante el tratamiento, la elevada toxicidad que provocan algunos medicamentos, dada la dificultad de las personas con síndrome de Down para metabolizar algunos de los fármacos utilizados.

Cerca de un 10% de recién nacidos con síndrome de Down puede presentar una alteración hematológica llamada Mielopoyesis Anormal Transitoria o Síndrome Mieloproliferativo Transitorio, que recuerda a la Leucemia Mieloblástica Aguda, pero que tiene como característica especial su transitoriedad. Suele cursar con hepato-esplenomegalia, citopenia y presencia de blastos en sangre periférica y se relacionan con muta-

ciones en el gen GATA-1. Habitualmente, de forma espontánea desaparece en pocas semanas. En algunas ocasiones puede requerir tratamiento quimioterápico a dosis muy bajas. Sin embargo, aproximadamente un 30% de ellos pueden desarrollar en los 3 años siguientes una Leucemia Mieloblástica Aguda, por lo que se debe vigilar durante los primeros años de vida a los niños que presentaron Síndrome Mieloproliferativo Transitorio en la época neonatal.

Una característica importante a tener en cuenta es la **macrocitosis** presente en las personas con trisomía 21. Se trata de un hallazgo constitucional, probablemente ligado a trastornos en el metabolismo del ácido fólico. No requiere investigaciones diagnósticas ni tratamiento, pero se debe tener presente a la hora de considerar el diagnóstico de anemia ferropénica. En las personas con síndrome de Down, los valores considerados normales en la población general de Volumen Corpuscular Medio pueden ser sugestivos de microcitosis.

El resto de alteraciones hematológicas tienen un manejo semejante al de la población general.

## 4.14 Trastornos mentales y conductuales

**La salud mental** se refiere al bienestar emocional y psicológico del individuo, en estrecha relación con la salud física y social. La salud mental no es solamente un concepto, es parte de la vida de la persona: su capacidad de disfrutar y de participar en las actividades de la vida cotidiana. La promoción de la salud mental, la prevención y la valoración temprana de un trastorno son factores esenciales para optimizar la salud y limitar la enfermedad. El sistema de apoyos, la educación en la responsabilidad, las relaciones de amistad, la dinámica familiar, la implicación en el vecindario y la confianza en sí mismo garantizan un buen grado de salud mental y dan la pauta para entender el funcionamiento de cada persona. Esto también es válido para las personas con Síndrome de Down.

Una de las representaciones mentales más afianzadas en la población general es que la persona con discapacidad intelectual presenta serios problemas de comportamiento y es difícil de manejar llegando, incluso, a mostrarse agresiva. En su mayor parte, esta concepción es falsa. Las personas con síndrome de Down, en general, presentan un comportamiento normal e idéntico al del resto de la población. En el otro extremo del imaginario, existe la idea de que las personas con síndrome de Down son particularmente tranquilas, apacibles, sociales y afables. Esta idea, también es falsa y constituye un error igualar a las personas por el síndrome y describirlas con un patrón de conducta estereotipado.

Las personas con síndrome de Down han ido pasando de medios segregados a compartir espacios y experiencias con el resto de la población. La integración escolar, laboral y social les beneficia profundamente, pero también les exige un esfuerzo de adaptación y les pone en situaciones de estrés, como al resto de la población, pero quizá con mayor intensidad. Esta situación ha llevado a los profesionales a centrarse en la aparición de nuevos problemas y a atender, diagnosticar y tratar los trastornos mentales y de conducta que puedan aparecer y que, antes, quedaban enmascarados y justificados por la discapacidad ("como es así, tiene este comportamiento...")

Las personas con Síndrome de Down pueden presentar problemas psicológicos o psiquiátricos parecidos a los de la población sin discapacidad, con pequeñas diferencias relacionadas con la especificidad del síndrome, el entorno psicosocial y/o su afectación cognitiva y comunicativa, que hay que diagnosticar y tratar. Esta doble vertiente, discapacidad intelectual y trastorno mental, es lo que conocemos como **patología dual.**

El término **diagnóstico dual** hace referencia al diagnóstico de las personas que, teniendo una discapacidad intelectual, padecen también un trastorno psicológico o psiquiátrico. Hasta hace muy poco tiempo, e incluso ahora, se atribuían los trastornos de conducta o de personalidad a la propia discapacidad. Y es que el concepto de discapacidad engloba de tal manera a la persona que no deja lugar para otros aspectos, bien sean las capacidades inherentes que tiene o los problemas psicológicos o psiquiátricos que pueda presentar.

La realización de un **diagnóstico dual** en personas con síndrome de Down resulta complicado por presentar la dificultad añadida de discriminar los aspectos patológicos de los que no lo son. Es muy importante interpretar adecuadamente la conducta en personas con discapacidad intelectual cuando se trata de aplicar los criterios para determinar la que es normal y la que no lo es: la lentitud en la comprensión o en la realización de tareas, las dificultades de comunicación, la concreción en el pensamiento, la tendencia a la monotonía y a la repetición y los soliloquios, son aspectos normales en personas con síndrome de Down que no deben ser diagnosticados como patológicos, pero que han de ser tenidos en cuenta a la hora de evaluar el comportamiento del sujeto. Es importante reconocer, por ejemplo, la presencia de dolor en una persona que, al tener dificultades para comunicarlo o expresarlo, puede reaccionar con una conducta agresiva como único medio de llamar la atención en busca de alivio o de apoyo. Asimismo, la rigidez e inflexibilidad en la realización de tareas, rasgo frecuente en las personas con síndrome de Down, puede confundirse con una conducta obsesiva-compulsiva sin serlo.

Por otra parte, la presentación de un trastorno mental en el síndrome de Down es más compleja y a veces distinta de la población general. Por ello, es necesario conocer al paciente en profundidad y no diagnosticar a través del síntoma exclusivamente. El seguimiento de la persona a lo largo de la vida nos permite conocer sus puntos fuertes y sus puntos débiles, entender su ambiente familiar y saber los recursos que tiene para afrontar sus situaciones vitales. Con esta base, podemos prevenir muchos problemas de salud mental.

La necesidad de atención psicológica no tiene que suponer la existencia de un trastorno mental. El apoyo psicológico a las personas con síndrome de Down y a sus familias es muy necesario, aunque no existan trastornos mentales, porque la tarea educativa de un hijo con discapacidad es muy compleja y porque insertarse en la sociedad siendo portador de un síndrome no es algo fácil de conseguir.

## TRASTORNOS DE CONDUCTA

En **la primera infancia** hay que estar muy atento para detectar posibles trastornos. El principal y el que, desgraciadamente se diagnostica tarde porque se "enmascara" dentro del síndrome, es el **autismo.**

También adquiere particular importancia el **análisis de la conducta** en la edad infantil. Es importante sentar los límites y las reglas y trabajar los hábitos. La sobreprotección, a la que son sometidos muchos niños con síndrome de Down, dificulta su autonomía, les impide crecer a un determinado ritmo y promueve las conductas desadaptadas que vienen de la poca tolerancia a las frustraciones y de la satisfacción inmediata de los deseos, sin olvidar que el temperamento y la personalidad juegan también su papel, ya que algunos niños son más plácidos y fáciles de llevar desde su nacimiento, mientras que otros son más activos, exigentes y ansiosos.

En la etapa infantil podemos observar una baja perseverancia en las tareas y una mayor obstinación que pueden interferir en el rendimiento escolar. La percepción de la discapacidad también puede producir ansiedad o una mala imagen de sí mismo, y manifestarse a través de una sintomatología que puede confundirse con un trastorno de conducta o un déficit de atención o, incluso con agresividad.

Los niños con síndrome de Down presentan alteraciones cerebrales que influyen por sí mismas en la capacidad de atención, de percepción, en los procesos de aprendizaje, en el procesamiento del lenguaje y en la capacidad para entender y almacenar la información y para adaptarse al entorno. También tienen más dificultades para relacionarse, más rabietas y una pobre conducta social. Si no se tienen en cuenta estos factores, el tipo de escolarización, los procesos característicos de aprendizaje y las relaciones con los compañeros, se pueden generar situaciones de estrés importantes que llevan al niño a oponerse, agitarse, provocar, no atender, no permanecer en su sitio, mostrar conductas desafiantes, y toda esta situación podría confundirse con un TDAH (Trastorno por déficit de atención e hiperactividad) sin serlo, y someterlo a una medicación innecesaria. Lo importante es analizar bien el contexto general en que el niño está siendo educado y, a veces sobre-exigido para sus posibilidades reales.

Por otra parte, el hecho de que estas conductas problemáticas se inicien pronto y se expresen con claridad, ha inducido a incluirlas dentro del fenotipo conductual (el patrón que define los puntos fuertes y débiles de una discapacidad) que caracteriza al síndrome de Down. Hay otros factores asociados al síndrome de Down que pueden contribuir también a que surja esta conducta, como son los trastornos del sueño y la mayor frecuencia con que padecen ciertas enfermedades.

La mayoría de expresiones de conducta no indican una particular patología mental y son perfectamente manejables. Pero ello exige analizar el contexto global en que aparecen y aplicar las técnicas conductuales en las que es necesario iniciarse con la ayuda de profesionales competentes. De no hacerlo, la conducta empeora con grave perjuicio para el niño y el entorno (familia, escuela).

Sin embargo, existen conductas que sí se consideran patológicas y que entrarían en lo que podemos definir como trastorno mental, que precisan de un diagnóstico y tratamiento adecuados:

**Conductas disruptivas**

Se manifiestan como un patrón persistente de descontrol conductual que se convierte en una conducta disruptiva o desorganizadora capaz de provocar alteraciones sociales y/o académicas. Se estima que la prevalencia de trastornos de conducta disruptiva es del 8-12% en los niños con síndrome de Down, pudiendo aparecer a partir de los 3 años; en la población general aparece en un 3-4% y suele hacerlo entre los 5 y 7 años. La gravedad, la intensidad y el patrón de conducta que aparece como negativa, desafiante, disruptiva, destructiva o agresiva dan origen a un espectro de trastornos que siguen una línea de continuidad con gravedad creciente:

- **Trastorno de hiperactividad con déficit de atención** -TDAH-: se trata de un trastorno relativamente frecuente en el síndrome de Down (entre un 8 y un 12 %). Se desconoce la causa y en su aparición pueden estar implicados diversos factores: genéticos, lesiones cerebrales, factores neuroquímicos, neurofisiológicos, factores psicosociales y, por supuesto, emocionales (ansiedad, frustración, rechazo, incapacidad para contener por parte de los padres, etc.).

- **Trastorno de oposición desafiante** -TOD-: en función de la edad del desarrollo, conductas de oposición periódicas o en ciertas situaciones, desafío y no cumplimiento de lo que se le ordena, constantes argumentos o rabietas. Estas conductas no son ocasionales sino que son mantenidas y terminan por provocar algunos trastornos sociales, familiares o en la vida escolar, al menos durante un período de seis meses.

- **Trastorno de conducta desorganizadora** -TCD-: prevalencia del 8-12%, sustancialmente mayor que el 3-4% que se aprecia en la población gene-

ral. Los factores que pueden predisponer a que los niños con síndrome de Down muestren una conducta desorganizadora pueden ser los siguientes:

- Exigencias poco realistas basadas en las expectativas del desarrollo (habla, lenguaje, cognición, autoayuda).
- Ansiedad recurrente, frustración.
- Órdenes inmediatas que exigen interrumpir una actividad preferida o abandonar un ambiente.
- Desajuste temperamental entre los padres y el niño.
- Descontrol de los impulsos.
- Un estilo cognitivo rígido e inflexible.
- Una conducta aprendida para llamar la atención social o para escaparse.

### Trastornos del sueño

Al margen de lo anterior, el insomnio, los terrores nocturnos, la agitación durante el sueño son muy frecuentes en la población infantil con síndrome de Down. Los problemas del sueño pueden deberse a malos hábitos, a las dificultades de los padres para poner límites, a causas médicas como las apneas, etc.

Es muy importante en la infancia que pediatra y psicólogo realicen un seguimiento del niño y estén atentos a cualquier cambio en la conducta o en la personalidad del mismo para no retrasar los diagnósticos y poder iniciar el tratamiento adecuado lo antes posible.

## TRASTORNOS MENTALES

EN NIÑOS

### Trastornos del espectro autista

El autismo infantil forma parte del grupo de patologías clasificadas como trastornos generalizados del desarrollo (TGD). Alrededor de un 5-10% de niños con Síndrome de Down padecen autismo. Los síntomas pueden confundirse, en un inicio, con un retraso evolutivo atribuible a la discapacidad ya que se inicia con alteraciones en el lenguaje, la comunicación y las relaciones sociales y ciertos rasgos que podrían confundirse con falta de motivación e, incluso, con sordera:

- Dificultades para el contacto ocular.
- Dificultades para relacionarse con el adulto y con otros niños.
- Resistencia a los cambios.
- Ensimismamiento o aislamiento.
- Risas inapropiadas o fuera de contexto.
- Manipulación reiterativa de objetos (estereotipias).
- Ausencia de juego simbólico.
- Escaso desarrollo del lenguaje y/o ecolalias.
- Rechazo al contacto (no se deja abrazar).
- No respuesta a señales verbales (aparente sordera).
- Preferencia por un determinado objeto.
- Hiperactividad o descontrol motor.
- Rabietas.
- Desigualdad entre la motricidad fina y la gruesa.
- Dificultad para manifestar necesidades o deseos.

### Estereotipias motrices

En niños con síndrome de Down pueden aparecer estereotipias motrices, es decir, movimientos motores repetidos, que no tienen una finalidad concreta. Pueden tener base orgánica o psicológica. A veces generan un efecto sedante, pero habitualmente las estereotipias tienden a aislar o a desconectar al sujeto del medio social y a llevarle a un estado de ensimismamiento.

### Trastornos de la comunicación

El desarrollo lingüístico del niño con síndrome de Down presenta especificidades. Aunque algunas de ellas están relacionadas con el síndrome, pueden también aparecer trastornos de comunicación, como en el resto de la población. Son las "dificultades para recibir, enviar, procesar y comprender los conceptos o los sistemas simbólicos verbal, no verbal y gráfico", y

pueden ser:

- Trastorno del lenguaje expresivo.
- Trastorno mixto receptivo-expresivo.
- Trastorno fonológico o específico de la pronunciación.
- Tartamudeo.
- Afasia adquirida con epilepsia.
- Trastorno de la comunicación no especificado.

EN ADOLESCENTES Y ADULTOS

Las diversas estadísticas dan cifras de prevalencia de enfermedad mental, en la población con síndrome de Down, que oscilan entre el 27 y el 35%. Pueden aparecer a cualquier edad. Los más frecuentes son los trastornos del ánimo, en especial la depresión (alrededor del 20%) que predomina en períodos de transición (p. ej., la adolescencia) o en fases avanzadas de la edad adulta.

La mayor fragilidad psíquica en el Síndrome de Down y su menor capacidad adaptativa influyen en que los trastornos mentales que padecen puedan ir acompañados de una desorganización de la conducta o del pensamiento y de una desconexión del entorno de diferente intensidad, y este hecho puede confundir al profesional a la hora de diagnosticar el problema. Una depresión, por ejemplo, puede manifestarse con síntomas psicóticos además de presentar la sintomatología propia del cuadro depresivo. Algunas alteraciones en el comportamiento o cierto deterioro de las capacidades intelectuales y funcionales nos pueden llevar a pensar que se trata de un trastorno mental y deberse, sin embargo, a un problema médico: dolor físico no detectado, hipertiroidismo, trastornos del sueño, trastornos visuales o auditivos que pasan desapercibidos o efectos secundarios de alguna medicación.

Las patologías mentales más frecuentes en la población con síndrome de Down corresponden a:

**El mutismo selectivo** es un trastorno grave de la conducta que se caracteriza por una selectividad, de origen emocional, en el modo de hablar, de tal forma que, en algunas circunstancias, aparece lenguaje y en otras, definidas y previsibles, no. El lenguaje se presenta, evita o inhibe de manera persistente en situaciones sociales que inicialmente son específicas y que progresivamente pueden irse generalizando hasta terminar en el mutismo total, es decir, en la evitación o inhibición del habla ante cualquier persona y en cualquier situación. Se acompaña de ansiedad social, retraimiento, negativismo y comportamiento oposicionista.

**Esquizofrenia y otros trastornos psicóticos.** La esquizofrenia es una enfermedad poco común en personas con síndrome de Down. En la esquizofrenia se producen deterioros cognitivos, menos intensos que en la demencia y de aparición más temprana, aunque puede resultar difícil diferenciarlas en un principio. Es frecuente que las personas con síndrome de Down presenten soliloquios, amigos imaginarios y fantasías, condiciones que no pueden ser consideradas patológicas; incluso en ocasiones constituyen un fuerte apoyo en su normal funcionamiento y control de situaciones. Cuando los pensamientos imaginarios y fantasías quedan fuera de control y ocupan papeles excesivos en la vida diaria o se confunden con la realidad, podemos pensar que se trata de una desorganización psicótica.

**Trastornos del estado de ánimo: la depresión** la padecen, en algún momento de la vida, casi el 20% de las personas con síndrome de Down. El desencadenante principal suele ser una reacción a las pérdidas. La depresión casi nunca es expresada a través de la palabra. Se presenta, habitualmente, con pérdida de habilidades y de memoria, enlentecimiento de la actividad, poca motivación, pérdida de atención, cambios en el apetito o en el ritmo de sueño, alteración de las capacidades cognitivas, tendencia a la desconexión y al aislamiento, soliloquios e ideas delirantes (rasgos psicóticos),

labilidad afectiva, pasividad y también llanto. Estas manifestaciones pueden llevar a errores diagnósticos ya que, en principio, son las mismas que se producen en el deterioro neurológico (demencia), en determinadas patologías orgánicas (hipotiroidismo), o en alteraciones de tipo psicótico. Muchos trastornos depresivos pueden presentarse también en forma de síntomas somáticos. Por ello, es preciso hacer un diagnóstico diferencial con problemas propiamente médicos, en especial el hipotiroidismo y la diabetes. En muchas ocasiones nos encontraremos con pérdida de adquisiciones conseguidas y regresiones de difícil diagnóstico.

**Trastornos de ansiedad.** Las personas con síndrome de Down tienen, como el resto de la población, preocupaciones y temores, que, aunque sean importantes, no les debilitan. Cuando la ansiedad interfiere en la vida diaria y entorpece las actividades podemos hablar de un trastorno de ansiedad. Dentro de este tipo de trastorno, en el síndrome de Down aparece con una mayor frecuencia **el trastorno obsesivo-compulsivo**. Su diagnóstico es complicado porque a menudo se confunde con el orden y el control y se potencia su conducta. En el síndrome de Down son más frecuentes las conductas compulsivas que las obsesivas: ordenar, almacenar, mantener costumbres rígidas y **el enlentecimiento obsesivo**.

**Trastornos del movimiento –tics y estereotipias motrices–**. Además de lo indicado en las estereotipias motrices del niño (ver pg. 67), en el adulto observamos conductas como la agitación de manos, balanceos, emisión de ruidos con la boca o manipulación de objetos de forma repetida. Dependiendo de la frecuencia se considera más o menos patológico. Si la conducta repetitiva interfiere en las actividades de la vida cotidiana, estamos ante un trastorno que hay que abordar.

**Demencias.** El estudio del envejecimiento de las personas con síndrome de Down es reciente. Hasta hace pocos años, debido a las condiciones de vida que tenían, las personas con este síndrome, morían prematuramente. Gracias a los avances médicos y a la mejora de la calidad de vida, en la actualidad, cerca de un 80% de las personas con síndrome de Down vive más de 60 años. Este incremento de la supervivencia, junto con la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (que contiene el gen de la proteína precursora amiloidea), se ha asociado a una alta prevalencia de la enfermedad de Alzheimer en las personas con síndrome de Down. (ver pg. 78)

### Revisiones y controles

La prevención de la salud mental, antes de que aparezcan los síntomas, es absolutamente necesaria para mejorar y mantener la calidad de vida y de cara a la inserción social de las personas con síndrome de Down.

Existen etapas de la vida en que, sin que estén presentes señales de alarma, conviene consultar con un profesional de la salud mental para asesorarse, informarse, prevenir y abordar los posibles problemas que aparezcan:

- El nacimiento.
- Inicio de la etapa escolar.
- Pubertad y adolescencia.
- Inicio de relaciones afectivas y/o sexuales.
- Duelos y pérdidas.
- Cambios en la situación vital de la persona.
- Siempre que aparezca un cambio en la conducta o en el comportamiento.
- A partir de los 30 años se recomienda, también, realizar una primera evaluación neuropsicológica para valorar el funcionamiento cognitivo basal y repetir el estudio cada 3-5 años, y con una frecuencia anual a partir de los 40.

## 4.15 Otros aspectos importantes

La persona con síndrome de Down tiene el **umbral del dolor aumentado**, lo que se traduce en una mayor tolerancia al mismo, e incluso puede tener problemas para localizarlo, con el consiguiente riesgo de despistar al profesional que le está atendiendo. Eso se deberá tener siempre presente, y sobre todo en los servicios de urgencias. En ocasiones el dolor lo manifiestan en forma de cambios de comportamiento con ansiedad, retraimiento o agresividad.

La persona con síndrome de Down tiende a **somatizar** problemática personal o psicológica, en parte por las dificultades para expresarse.

La propia inmadurez del sistema nervioso central hace que sean sobre todo los niños propensos a grandes **subidas o elevaciones de temperatura** no siempre justificadas. La ventaja es que con la misma facilidad que sube, responde a los antitérmicos habituales, incluso a dosis más bajas. A pesar de esos grandes picos febriles, no tienen especial tendencia a hacer crisis convulsivas febriles, tal como ya se ha comentado en la pg. 41.

De cara a cirugía que precise anestesia general, la **intubación** también se puede ver dificultada por la hipotonía, y alteraciones anatómicas estenosantes no conocidas hasta entonces, debiendo ser muy cuidadosos en la elección del calibre del tubo, habitualmente algo inferior al tamaño que le correspondería. Asimismo es más frecuente el broncoespasmo tras la extubación. Serán aspectos a tener en cuenta por parte del médico anestesiólogo, al igual que la manipulación del cuello por lo comentado en la pg. 58.

Por otro lado, no se tiene constancia de reacciones adversas a la atropina vía general, a diferencia de la respuesta local exacerbada que provoca su uso en colirio, tal como se comenta en la pg.54.

El varón con síndrome de Down se presupone estéril. Para determinar su posible fertilidad es preciso realizar un estudio completo de su anatomía genital, su función hormonal y las características del semen.

# 05

# Vida adulta y envejecimiento

05 Vida adulta y envejecimiento

## 5.1 Programa de salud del adulto con síndrome de Down

Existe todavía una tendencia a relacionar el síndrome de Down con la infancia, y olvidando que son personas que se hacen adultas, se les sigue viendo como niños grandes. En materia de salud, cuando superan la edad pediátrica, con frecuencia, se quedan "huérfanos", ya que nadie asume el papel que hasta entonces había realizado el pediatra, que incluso prolonga sus actuaciones más allá de lo que es su competencia por edad. Este vacío les hace todavía más frágiles en materia de salud, pues corren el riesgo de que se pasen por alto los problemas médicos frecuentemente asociados al síndrome de Down, u otras enfermedades que al resto de la población se les diagnostica cuando acuden a los controles propios de salud del adulto. Por tanto es preciso continuar en la edad adulta con la medicina preventiva específica para la persona con síndrome de Down, como hasta ahora, en busca de esas situaciones que se asocian y que podemos controlar si prestamos la atención que se merecen. No es darles una atención diferente sino tener presentes sus puntos débiles.

Es función del médico de familia, general o de atención primaria coordinar las actividades sanitarias, como responsable de la prevención y promoción de su salud, pues son diferentes frentes los que hay que atender:

a) Seguimiento de las patologías previas: en buena lógica hay que hacerse cargo de los procesos previamente diagnosticados, sean tiroideo, cardiológico, neurológico, etc, como al resto de la población, y de forma individualizada.
b) Es necesario, si no lo tenía ya, escoger un oftalmólogo, un otorrinolaringólogo y un odontólogo/periodoncista que continúen las revisiones de la vista, de la audición y de la boca. Mantener la agudeza visual y el nivel de audición adecuados son condiciones imprescindibles para las funciones básicas de la vida diaria. Cualquier déficit repercute negativamente en las personas con discapacidad intelectual, provocando incluso problemas de conducta que inducen a errores diagnósticos, con lo que se impide el correcto tratamiento. Mantener la funcionalidad de la dentadura o de la prótesis dental permitirá la trituración de los alimentos, reduciendo los problemas funcionales digestivos, y facilitará el mantenimiento del lenguaje y de la actividad social de esa persona.
c) Patologías que se asocian con mayor frecuencia al adulto con síndrome de Down, y que deben ser detectadas de manera oportuna:

   - Valvulopatías, fundamentalmente insuficiencia aórtica y prolapso de la mitral.
   - Síndrome de Eisenmenger (pg. 46).
   - Toda la vida hay riesgo de hipotiroidismo.
   - Epilepsia en edad adulta, en general asociada a demencia.
   - SAHOS y patología del sueño.
   - Leucemias.

d) Sin haber especial tendencia a la enfermedad coronaria y cerebrovascular, siguiendo nuestra premisa de tratar más la persona que el síndrome, prestaremos los mismos cuidados al respecto que a la persona sin síndrome de Down.
e) Las mujeres deben integrarse en los programas de detección del cáncer ginecológico implantados en su país según corresponda por edad y hábito sexual, con las pautas indicadas en cada caso para citología, ecografía o mamografía, además de la atención en el climaterio y la anticoncepción. En este último punto, recordar la imperiosa necesidad de hacerlo a la persona, no al síndrome, en base a sus prácticas y modo de vida. Ver pg. 60.
f) Se establecerá un seguimiento directo de la patología osteoarticular ya existente o que pueda surgir, pues

es origen de severas limitaciones en el plano físico. La osteoporosis, que de manera fisiológica incide con la edad, se retrasa con el ejercicio y la alimentación sana en donde destaca la ingesta suficiente de calcio, presente en leche y sus derivados.

g) No hay que olvidar los hábitos de vida saludable adquiridos para evitar situaciones como la obesidad o el estreñimiento, al igual que los cuidados de piel e higiene.

h) Evitar en lo posible la polifarmacia, es decir, la toma desmesurada de medicamentos así como la automedicación.

i) Su progresiva integración social les puede acercar al consumo de sustancias tóxicas, básicamente alcohol y tabaco. Se podrá evitar si lo tenemos presente.

j) Tanto la involución senil precoz como la problemática de la salud mental se ven en otros capítulos del Programa. Entre ambos suponen el principal problema de salud del adulto con síndrome de Down.

k) En otros capítulos de este Programa se plantean las indicaciones de vacunación (pg. 105).

l) Siguiendo las indicaciones de la Organización Mundial de la Salud (O.M.S.), los adultos con síndrome de Down, incluso estando perfectamente sanos en los aspectos físico y psíquico, son personas frágiles en lo social, y requieren una intervención multidisciplinaria que les garantice sus derechos como seres humanos. El médico a cargo deberá interesarse por este aspecto y pedir la intervención de los servicios sociales en caso de que sea detectada cualquier carencia, además de atender al cuidador en aquellas situaciones que se precise.

m) Hay que tener siempre presente la excepcional tolerancia que las personas con síndrome de Down tienen al dolor, lo que puede enmascarar otra patología.

En la página 100 se detallan con precisión las exploraciones clínicas y controles analíticos que se deben realizar a lo largo de toda la etapa adulta.

## 5.2 La edad avanzada y el síndrome de Down

La esperanza de vida en la población con síndrome de Down actualmente llega a superar los 60 años, como consecuencia de avances sanitarios como la corrección de cardiopatías congénitas, los programas de inmunización, el abordaje de las infecciones y la mejora de la nutrición.

Las personas con síndrome de Down presentan envejecimiento prematuro. Las características propias de edades avanzadas se inician alrededor de los 45-50 años, unos 20 años antes que en la población general, y el proceso es más acelerado. La presencia de pluripatología se incrementa alrededor de los 45 años, con un riesgo aumentado de determinados problemas de salud, deterioro funcional y cognitivo.

Asimismo, el aumento de dependencia generalmente se acompaña de modificaciones del entorno familiar y social, así que será de especial relevancia dar apoyo a la familia y cuidadores, que también serán de edad avanzada si son los padres.

Las personas con síndrome de Down de edad avanzada deben beneficiarse de una evaluación geriátrica integral continuada. Esta evaluación debe abarcar múltiples dimensiones de la persona de forma sistemática: problemas médicos, capacidad funcional física, mental (cognitiva, emocional) y situación social. Debe seguirse de un plan preventivo y terapéutico que a menudo requiere un equipo interdisciplinar de médicos, trabajadores sociales, psicólogos, fisioterapeutas y personal de enfermería, que trabajen de forma coordinada.

La capacidad funcional es la habilidad que tiene una persona para llevar a cabo una actividad por sí misma. Se evalúa por el nivel de autonomía en las actividades básicas de la vida diaria (higiene personal, baño, vestirse, comer, deambular, realizar transfe-

rencias, control de esfínteres) y actividades instrumentales de la vida diaria (medicación, compra, dinero, teléfono y transporte público). Por otro lado, existen otras medidas para evaluar el estado mental y emocional, que se mencionan en otros apartados. A menudo hay capacidades que no se han llegado a alcanzar a lo largo de la vida en el síndrome de Down. El aspecto primordial es detectar si existe un cambio reciente, es decir, las capacidades ya adquiridas que se estén perdiendo.

En el síndrome de Down de edad avanzada debe prestarse especial atención a determinados problemas de salud que son más frecuentes que en la población general. Es muy importante su detección precoz y seguir las recomendaciones específicas, esquematizadas en la tabla.

Asimismo, es interesante destacar que algunas patologías son menos frecuentes que en la población general, como los tumores malignos, la hipertensión arterial y la patología cerebrovascular.

## Problemas médicos específicos

- **Trastornos visuales:** Entre los más frecuentes destacan las cataratas, el estrabismo, los problemas de refracción y el queratocono.
- **Trastornos auditivos**: Los trastornos neurosensoriales se inician unos 30 años antes que en la población general, de forma más rápida y progresiva. También se debe descartar la presencia de cerumen, que fácilmente obstruye el conducto auditivo externo al ser más estrecho que en la población general. La pérdida auditiva conduce al aislamiento social y falta de estimulación cognitiva.
- **Trastornos de la piel:** Aparecen precozmente síntomas característicos de envejecimiento, como el encanecimiento, alopecia areata y arrugas de la piel. Otros trastornos son la dermatitis atópica, infecciones fúngicas, xerosis y foliculitis.
- **Trastornos convulsivos:** La frecuencia de crisis convulsivas aumenta con la edad.
- **Trastornos tiroideos:** La frecuencia de disfunción tiroidea es superior en edades avanzadas. Es importante recordar que puede ser una causa de deterioro cognitivo tratable.
- **Obesidad:** Favorece problemas cardiovasculares, osteoarticulares y metabólicos (dislipemia, diabetes mellitus, hiperuricemia), así como el síndrome de apneas del sueño.
- **Síndrome de apneas obstructivas del sueño:** Tiene una prevalencia superior debido a las características morfológicas (amígdalas agrandadas, glosoptosis y otros factores faciales y de vías respiratorias), y a la obesidad. Los síntomas de sospecha son apneas nocturnas, somnolencia diurna, trastornos de memoria y de la atención.
- **Enfermedad musculoesquelética y trastorno de la marcha:** El riesgo de osteoporosis y de artropatía degenerativa es mayor. También son habituales los problemas ortopédicos relacionados con anomalías congénitas, como los pies planos. Asimismo, a menudo presentan trastornos de la marcha con inestabilidad y riesgo de caídas.
- **Osteoporosis:** Se debe evaluar a edades más tempranas que la población general, y así evitar fracturas patológicas precoces.
- **Disfagia orofaríngea:** Es un trastorno de la deglución por disminución de los movimientos peristálticos faríngeos y esofágicos y disminución de la sensibilidad faríngea. Algunos síntomas son tos al deglutir y voz húmeda después de las comidas. Es fundamental detectar la disfagia para prevenir episodios de broncoaspiración, que producen infecciones respiratorias. Se aconseja adaptar la consistencia de la dieta (utilizar espesantes o gelatinas para que el bolo sea consistente y blando), que los alimentos estén lubricados y triturados, y mantener la posición de la cabeza erguida al deglutir.
- **Infecciones** (p.ej. respiratorias, bucodentales, piel): La alteración de la inmunidad del síndrome

de Down condiciona un riesgo mayor de enfermedades infecciosas. En concreto, la neumonía es un proceso frecuente en personas con síndrome de Down de edad avanzada, y es su principal causa de muerte. Las neumonías por aspiración están favorecidas también por anomalías del tracto respiratorio y por los trastornos de deglución citados anteriormente.

- **Demencia:** Antes de establecer el diagnóstico de demencia, es fundamental descartar causas potencialmente reversibles como hipotiroidismo, déficit de ácido fólico/vitamina B12, depresión, delirium o déficits sensoriales. El tipo de demencia que se asocia más al síndrome de Down es la enfermedad de Alzheimer, en edades mucho más tempranas que en la población general. Esta patología se detalla en otro apartado de este programa de salud.
- **Trastornos psiquiátricos** (depresión, ansiedad): La depresión es el trastorno psiquiátrico más frecuente en el síndrome de Down. El diagnóstico en edades avanzadas es complejo por la dificultad para expresar el estado emocional y porque cuesta diferenciarlo de la demencia. Los síntomas psicóticos, la somatización, la ansiedad y el llanto son más frecuentes en personas mayores con síndrome de Down que en jóvenes.
- **Polifarmacia:** Es frecuente la toma de varios medicamentos de forma crónica debido a la presencia de pluripatología. Es muy recomendable revisar periódicamente los fármacos: adecuación, ajuste de dosis por edad, interacciones y cumplimiento terapéutico. Si existen problemas de deglución, se recomendarán las formas farmacéuticas más adecuadas (p. ej. jarabe o forma bucodispersable).

En conclusión, cabe destacar que a partir de los 45-50 años, las personas con síndrome de Down acusan un deterioro más acelerado que en la población general y con un riesgo mayor de determinados problemas de salud. El objetivo común es obtener un envejecimiento saludable, con el mayor nivel posible de autonomía física y mental. No se trata simplemente de prolongar la duración de la vida, sino de "vivirla" con la mayor calidad de vida posible.

**Tabla:** Problemas médicos específicos de las personas con síndrome de Down de edad avanzada, aplicable en su mayor parte al resto de adultos con síndrome de Down.

| Problemas médicos | Recomendaciones |
|---|---|
| Situación funcional | ▪ Descartar deterioro funcional físico y/o mental reciente (semanas/meses)<br>▪ Valorar la situación social y actividad laboral. Identificar al cuidador principal y al tutor. Coordinación con trabajador social. Evitar sobrecarga del cuidador. |
| Trastornos visuales | ▪ Revisiones periódicas por oftalmólogo (detección precoz de cataratas y corrección de otros trastornos visuales)<br>▪ Asegurar uso correcto de lentes |
| Trastornos auditivos | ▪ Revisiones periódicas por otorrinolaringólogo (detección precoz de presbiacusia, eliminación de tapones de cerumen)<br>▪ Asegurar uso correcto de prótesis auditivas |
| Crisis convulsivas | ▪ Asegurar el tratamiento antiepiléptico correcto |
| Trastornos tiroideos | ▪ Controles periódicos de hormonas tiroideas |
| Obesidad | ▪ Dieta equilibrada y saludable. Ejercicio físico |
| Síndrome de apneas del sueño | ▪ Derivación a especialista en caso de sospecha |
| Enfermedad musculoesquelética y trastorno de la marcha | ▪ Descartar problemas en los pies, asegurar buen calzado.<br>▪ Evaluación de la marcha, equilibrio y riesgo de caídas<br>▪ Valorar estudio radiológico y/o derivación a traumatólogo<br>▪ Evaluar la necesidad de fisioterapia |
| Osteoporosis | ▪ Dieta rica en calcio y vitamina D. Ejercicio físico.<br>▪ Revisar si precisa tratamiento específico |
| Disfagia orofaríngea | ▪ Modificaciones en la consistencia de la dieta |
| Infecciones | ▪ Vacunas actualizadas: antitetánica, antineumocócica y antigripal.<br>▪ Prevenir episodios de broncoaspiración por disfagia |
| Demencia | ▪ Descartar causas reversibles<br>▪ En caso de sospecha solicitar valoración neuropsicológica y derivar a médico especialista para estudio y tratamiento |
| Depresión y ansiedad | ▪ Cribado de síntomas, y valoración diagnóstico-terapéutica |
| Polifarmacia | ▪ Revisar fármacos, adecuación terapéutica e interacciones<br>▪ Asegurar cumplimiento terapéutico |
| Otras recomendaciones generales | ▪ Higiene buco-dental. Comprobar el estado de la dentadura o de la prótesis dental. Control dentista periódico.<br>▪ Cuidado de la piel (higiene diaria, crema hidratante)<br>▪ Actividades de estimulación cognitiva<br>▪ Facilitar la actividad social y de ocio, mantener las aficiones previas (p.ej. música) |

## 5.3 Enfermedad de Alzheimer y síndrome de Down

Con independencia del envejecimiento precoz, los adultos con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de padecer enfermedad de Alzheimer (demencia tipo Alzheimer) que el resto de la población. Este riesgo, sin embargo, es considerablemente más pequeño del que se pensaba inicialmente y no se eleva sino hasta alcanzar los 40 o 50 años. Se ha estimado que la prevalencia de demencia en los adultos con síndrome de Down es de alrededor del 20% en la edad de los 40 años y de 45% pasados los 55 años. Sin embargo, incluso posterior a los 60 años sólo poco más de la mitad de las personas con síndrome de Down (56%) presentan un diagnóstico de demencia (Esbensen et al., 2008).

Puesto que hay muchos problemas de salud que producen demencia, es obligado evaluarlos antes de hacer el diagnóstico de enfermedad de Alzheimer. Por desgracia, no es esto lo que siempre se hace en el caso de las personas con síndrome de Down. No existe un test específico que diagnostique la enfermedad de Alzheimer, y se basa el diagnóstico en la comprobación de la existencia de un patrón de deterioro en la función neurológica y psicológica. El equipo sanitario médico y psicológico debe también descartar otras enfermedades y problemas que originan síntomas similares a los que se observan en la enfermedad de Alzheimer. El proceso diagnóstico es idéntico para todas las personas, tengan o no síndrome de Down.

**Procesos patológicos que se deben descartar**, pues son también causas de declive:

- Depresión y otros problemas psicológicos o psiquiátricos.
- Apnea del sueño.
- Trastorno tiroideo.
- Déficit de vitamina B12.
- Enfermedades metabólicas (renales, diabetes, anomalías del calcio).
- Enfermedad celíaca.
- Pérdida de audición o de visión.
- Inestabilidad atlo-axoidea u otros problemas cervicales.
- Cardiopatías.
- Trastornos convulsivos.
- Hidrocefalia con presión normal.
- Efectos secundarios de los medicamentos.

Merece mención especial el diagnóstico diferencial con el primer punto. Son indicios de depresión la existencia de un estado de tristeza o agitación que dure más de dos semanas, las alteraciones del sueño, los brotes de llanto, la pérdida de gusto por actividades que anteriormente le agradaban o el aislamiento. Algunas personas pueden iniciar conductas de autolesión.

Se considerará también el dolor crónico, no diagnosticado. Los adultos con síndrome de Down muestran a veces un declive globalizado en sus funciones como respuesta al dolor y a enfermedades que por sí mismas no deberían ser causa de la pérdida de esas funciones. Parece tratarse, más bien, de una reacción emocional o psicológica al trauma que les ocasiona el dolor o la enfermedad. Son igualmente muy sensibles al duelo por la pérdida de un ser querido.

Además, las personas con síndrome de Down parecen envejecer más rápidamente que las demás, de modo que cuando tienen 55 años los vemos más como uno de 75 años que no tiene síndrome de Down. Por eso es importante recordar que en una persona con síndrome de Down puede haber cambios propios del envejecimiento a una edad más temprana. Situarlos desde una perspectiva del envejecimiento proyecta nueva luz sobre estas alteraciones.

**Pruebas y análisis ante un deterioro funcional**

Las pruebas que se recomiendan realizar hacer a todos los pacientes que muestren un declive funcional son:

- Prueba analítica que incluya hemograma con las tres series, electrolitos, incluido el calcio, pruebas de función tiroidea, folatos y vitamina B12 en suero.
- Pruebas de visión y audición.

Pueden estar indicadas otras pruebas basadas en los hallazgos de la historia clínica, la exploración física y los resultados del laboratorio como radiografía de la columna cervical (en posición de flexión, extensión y neutra), analíticas (función hepática, enfermedad celíaca o serologías de sífilis y VIH), tomografía computerizada o resonancia magnética del cerebro, electroencefalograma o estudio del sueño.

La exploración neuropsicológica forma parte de la evaluación de la enfermedad de Alzheimer en personas que no tienen discapacidad intelectual. Sin embargo, estas exploraciones son más difíciles en las personas con síndrome de Down u otra discapacidad. Y es que la discapacidad intelectual subyacente hace más difícil ejecutar la mayoría de los tests y, consiguientemente, los resultados son menos precisos. Hay, no obstante, algunos tests de los que se cree que, si se realizan de manera secuencial a lo largo del tiempo, son más eficaces.

En las revisiones médicas anuales se deben valorar aspectos generales como: disminución en el cuidado personal, pérdida de habilidades personales diarias, de las verbales y comunicativas, de las sociales y profesionales, del estado de retraimiento, lentitud, aparición de rasgos paranoides, aumento de soliloquios, conducta agresiva o autolesiva, modificaciones en el patrón de sueño, cambios de peso, olvidos persistentes, incontinencia urinaria/fecal, aparición de convulsiones; y valorar, en su caso, la derivación a Atención Especializada.

# 06

# Terapéutica

## 06 Terapéutica

Plantear el "tratamiento" del síndrome de Down nos conduce a una situación ambigua que puede confundir. El síndrome de Down, como tal, no es curable si por ello se entiende la eliminación del cromosoma extra del par 21 en las células del organismo, y la consiguiente desaparición de sus consecuencias orgánicas. Apena ver a muchos padres de recién nacidos con síndrome de Down, desorientados y con lógica expectación y angustia, que consumen dinero y energías en la búsqueda del medicamento o de la terapia milagrosa que cure el síndrome de Down. Por desgracia, algunas personas e instituciones desaprensivas e irresponsables se aprovechan de tales circunstancias y ofrecen a las familias curas milagrosas en sus páginas de Internet.

Hemos de afirmar rotundamente, conscientes de nuestra responsabilidad ante la sociedad, que el síndrome de Down no tiene curación en la actualidad. Pero hemos de manifestar con no menos énfasis que muchos de los problemas médicos y cognitivos que lo acompañan tienen formas de tratamiento altamente eficaces. A ellas se debe, precisamente, que la media de la esperanza de vida haya aumentado tan extraordinariamente en los últimos 25-30 años.

### Terapéutica de los problemas médicos

La terapéutica de la patología médica va dirigida a curar o mejorar los diversos procesos patológicos que se pueden desarrollar en cualquier persona con síndrome de Down: unos son de carácter congénito y se aprecian por lo general en el momento del nacimiento, y otros van apareciendo a lo largo de la vida. Ninguna forma de tratamiento que en buena práctica hubiese de ser aplicada a una persona que no tenga síndrome de Down, debe ser negada a una persona con síndrome de Down por el mero hecho de tenerlo.

Según sea la naturaleza del problema clínico, el tratamiento puede ser:

- Quirúrgico (p. ej., diversas formas de atresia en el aparato digestivo, cataratas, cardiopatías congénitas, hipertrofia amigdalar, luxaciones articulares, etc.).
- Farmacológico (p. ej., hipotiroidismo, infecciones de repetición, trastornos mentales, epilepsia, leucemias, etc.).
- Dietético (p. ej., control de sobrepeso y obesidad, celiaquía, etc.).
- Psicoterápico (p. ej., conductas anómalas, trastornos mentales).
- Físico (fisioterapia, radioterapia, termoterapia, etc.).
- Mixto: combinación de dos o más de los anteriores.

Cualquiera de los procesos patológicos es similar en su naturaleza a los que aparecen en el resto de la población, por lo que los tratamientos son también similares y ofrecen resultados eficaces en igual proporción. La respuesta a los fármacos en la población con síndrome de Down es también similar, en general, a la del resto de la población, tanto en lo que se refiere a su eficacia como a su toxicidad o producción de efectos secundarios. Puede ser una particular excepción el caso de algunos antineoplásicos que se utilizan en el tratamiento de las leucemias, a los que muestran especial sensibilidad los niños con síndrome de Down, así como la respuesta a los antitérmicos, que en ocasiones aparece exagerada.

La respuesta a las intervenciones quirúrgicas suele ser buena, como se ha descrito repetidas veces para el caso de la corrección de las cardiopatías congénitas. Sin embargo, la evolución a la cirugía de la enfermedad de Hirschsprung puede ser más tórpida que en el resto de la población.

El tratamiento de la enfermedad de Alzheimer en las personas con síndrome de Down no difiere del establecido para el resto de la población. Están propues-

tos los fármacos anticolinesterásicos y la memantina para las primeras fases de aparición. Sin embargo, todavía no es posible asegurar con certeza el beneficio que puedan aportar.

### Terapéutica del desarrollo general y cognitivo

Es enorme el esfuerzo y dinero invertidos en proponer y anunciar remedios de todo tipo para favorecer el desarrollo general y psico-cognitivo del niño y del adolescente con síndrome de Down. Buena parte de la llamada medicina complementaria y alternativa, tan aireada y difundida en algunos medios como Internet, es utilizada con ese fin. Sin embargo, es obligado afirmar rotundamente que no ha sido posible hasta ahora demostrar con métodos científicos y objetivos que existan sustancias (fármacos, nutrientes, hormonas, aportes minerales y vitamínicos –incluido el ácido folínico–, agentes antioxidantes y estimulantes) que mejoren dichos desarrollos. La buena práctica exige que la terapia, tanto médica como educativa, se fundamente en datos y resultados objetivos, como afirmó la prestigiosa educadora Sue Buckley (2009).

Existen en la actualidad varias líneas de trabajo que estudian las acciones de diversos agentes químicos en modelos animales del síndrome de Down, basándose en los hallazgos genéticos y neurobiológicos que constantemente se están produciendo. Ninguno de estos agentes, sin embargo, ha pasado todavía a la fase de su estudio científicamente programado en las personas con síndrome de Down.

De la misma manera, técnicas como la terapia celular o la ionización han mostrado su completa inutilidad.

Todo ello no significa que no haya posibilidad de mejorar el desarrollo global y cognitivo de las personas con síndrome de Down. Por el contrario, los últimos años son testigos del avance incontenible en el progreso de las funciones psicológicas y cognitivas. Esto se debe a que, sobre la base de una buena salud y alimentación que asegure los adecuados nutrientes, se aplican de forma temprana, constante, paciente e inteligente buenos instrumentos educativos que se ejercitan en el ambiente familiar, escolar y comunitario. La atención temprana con sus diversas formas de terapia, las nuevas metodologías en la enseñanza de la lectura, escritura, cálculo y lenguaje, el desarrollo de técnicas cognitivas, el entrenamiento de las habilidades sociales y la inteligencia emocional, la formación física, deportiva y lúdica, la programación del tiempo libre, son todos ellos claros exponentes del rico bagaje terapéutico que en la actualidad es recomendado y utilizado con evidentes beneficios.

### Terapéutica de las conductas disruptivas y alteraciones mentales

El buen criterio terapéutico exige una valoración precisa y multiprofesional de todos los factores que intervienen en la aparición y mantenimiento de las conductas disruptivas y alteraciones mentales, antes de recurrir a los psicofármacos. Una vez descartadas las alteraciones orgánicas que tantas veces son responsables de estos cuadros, habrán de valorarse las circunstancias personales y ambientales en cuanto que pueden ser modificables, teniendo en cuenta que existen diversas formas de psicoterapia y de modificación de conducta que por sí solas frecuentemente bastan para restablecer la conducta normal. Los psicofármacos –antidepresivos, ansiolíticos, neurolépticos, antimaníacos, anticonvulsivantes– constituyen sin duda un apoyo indispensable, pero su utilización habrá de ser cuidadosamente evaluada y vigilada en cada caso.

Es fundamental la presencia de especialistas profesionales de la medicina, la psicología y la psiquiatría que, junto al conocimiento específico de su especialidad, estén bien familiarizados con las características de las personas con síndrome de Down. Sólo así se puede abordar un tratamiento adecuado en el que se combinen las terapias y el asesoramiento de carác-

ter psicológico y conductual con, cuando sea preciso, la medicación específica. El recurso inmediato y exclusivo a los medicamentos es fuente segura de fracaso, cuando no de empeoramiento.

### ¿Hay nuevas perspectivas?

La actual disponibilidad de modelos animales de síndrome de Down (generalmente, ratones), abre la posibilidad de estudiar algunos productos o fármacos en dichos animales y ver si mejoran su capacidad cognitiva y su conducta. De vez en cuando la prensa informa sobre los resultados positivos de dichos estudios. Pero eso no significa que esos fármacos puedan ser inmediatamente utilizados en las personas con síndrome de Down. Han de ser sometidos a estrictos estudios para comprobar que, primero, en la especie humana muestran real eficacia, y segundo, carecen de efectos secundarios o de toxicidad. Hasta el momento presente, ningún fármaco ha mostrado su real eficacia en la especie humana, pero seguimos a la espera de las conclusiones de los estudios.

# 07

# Educación para la salud

## 07 Educación para la salud

Este capítulo del programa de salud se dirige a la familia, que debe involucrarse de lleno en actividades de prevención y promoción de la salud. No es específico para personas con síndrome de Down, sirve para todos, pero en nuestro caso es fundamental para lograr unas pautas de actuación y comportamiento que serán muy útiles no sólo a la hora de la prevención de enfermedades, sino también para mejorar sus relaciones sociales y su integración plena en la sociedad.

### Nutrición

Como se sabe, el colectivo de personas con síndrome de Down tiene tendencia a la obesidad, por lo que daremos algunas pautas para evitarla y ayudar a que tengan una vida saludable.

La alimentación sirve para incorporar los nutrientes necesarios para el crecimiento, funcionamiento y desarrollo de la persona, pero debe hacerse en las proporciones adecuadas a cada persona, y con la calidad indicada para que no produzcan alteraciones en la salud. Debemos, en primer lugar, enseñar a los padres a preparar los alimentos para sus hijos, pudiendo usarse para ello cuadernillos y normas formales o simplemente dando recomendaciones generales.

La nutrición comienza con la lactancia. Los profesionales y los padres deben saber que suele ser difícil en un principio por el vínculo madre-hijo, por la hipotonía que hace que la succión sea más débil y poco efectiva, o la presencia de alguna malformación orgánica que impida una adecuada alimentación. También deben ser conscientes que suele haber un menor aumento de peso, una posibilidad real, pero que puede producir angustia en los padres. No obstante lo anterior debemos, no solo por un efecto nutritivo y del vínculo, sino por un aspecto inmunológico, estimular el sistema muscular motor-oral en forma natural. Si se tienen que incorporar leches de fórmula o continuación se deben ajustar los volúmenes y aporte calórico protéico acorde a cada niño y situación.

Al incorporar las papillas, es importante que estemos en comunicación con el profesional de estimulación temprana para que nos informe si el niño está preparado para comenzar con este tipo de alimentación, ya que ayudará a la estimulación motora-oral y el trabajo sobre lo sensorial. Estos nutrientes deben ser incorporados paulatinamente, ajustados a la edad y acompañando el desarrollo del sistema gastrointestinal. Debe ser, también, una herramienta para desarrollar hábitos, además de alimenticios, sociales y de orden de vida.

Una vez cumplido el año de vida, el niño debe participar de la mesa familiar y comer los mismos alimentos, ajustados a sus requerimientos. Debe realizar las 4 comidas y no comer entre horas, a no ser que alguna situación médica lo indique. Se debe saber que el metabolismo basal de las personas con síndrome de Down es menor que el de las personas sin esta discapacidad intelectual, por lo que se les debería ofrecer menos comida y de menor aporte calórico, y si realizan prácticas deportivas ajustarlas a ellas.

Durante toda la vida, no importa si es bebé, niño, adolescente, joven o adulto, se debe estar atento al factor nutricional para evitar la obesidad.

Otros cuidados a tener en cuenta:

- Que realicen actividades físicas para evitar el sedentarismo y el consumo de calorías.
- Cuidarlos de la constipación (estreñimiento) con el aporte adecuado de fibras y agua.
- Procurar los cuidados y revisiones médicas precisas, especialmente las relativas al hipotiroidismo, así como de la enfermedad celíaca, el hipertiroidismo y la diabetes.

- Cuidar los dientes, ya que su caída precoz como consecuencia de periodontitis, que produce pérdida de piezas dentarias, provoca alteraciones en la masticación y cambios en las características de los alimentos.
- Evitar el consumo de snacks y comida rápida.

### Higiene corporal

Hay que acostumbrar a los hijos a la más estricta higiene, pues ello beneficia su propia imagen. Si se les enseña desde el primer momento (baño, ducha), será una tarea que luego nos llevará poco tiempo, pues ellos mismos adquieren pronto esa responsabilidad, y no se puede decir que no sean pulcros. Les enseñaremos la limpieza general de piel y uñas, de vulva o prepucio, el manejo de los olores corporales, mocos, legañas, incontinencia o pérdidas de orina, etc. Ligado a esto va la limpieza de las ropas y el vestir adecuadamente. Son tan presumidos como el resto de jóvenes, y les gusta también la elegancia.

### Higiene bucodental

La higiene oral óptima es un gran desafío para lograr mantener la salud oral en personas con discapacidad, ya que a menudo ellos dependen de otros para su higiene personal y alimentación, o porque tienen menor destreza manual, menor motivación y lapsos cortos de atención. Por tanto, el entrenamiento de técnicas para ejecutar la higiene bucal debe ser dirigido primero a los padres y/o educadores para que ellos supervisen diariamente esta tarea durante toda la vida de sus hijos.

La higiene de dientes y encías debe comenzar apenas aparecen los primeros dientes. Es muy importante inculcar buenos hábitos de higiene oral a los niños desde pequeños. Al principio van a sentir curiosidad y actuarán por imitación. No es necesario el uso de pasta dental antes de un año de edad, basta con un cepillo pequeño y suave para limpiar, como mínimo, dos veces al día.

**Uso de seda o cinta dental:** está demostrado que la mayoría de las enfermedades periodontales se origina en los espacios interdentales, incluso la gingivitis es más severa y más frecuente en esos sitios donde no llegan las cerdas del cepillo dental. La seda dental es el medio más efectivo para eliminar la placa bacteriana de las paredes laterales de cada diente, reduciendo así la inflamación gingival interdental, y debería comenzar a usarse cuando aparecen los primeros molares temporales. Otros elementos como portasedas (hilo dental) y cepillos interproximales pueden facilitar la limpieza entre los dientes, la cual debe ser efectuada al menos una vez al día, idealmente en la noche y ejecutada o supervisada por los padres.

**Uso de cepillo dental:** elegir un cepillo, de cerdas suaves y filamentos con puntas redondeadas, de cabeza pequeña que permita el acceso a todos los sitios, y mango grueso para que pueda ser tomado firmemente. Un cepillo en mal estado no limpiará adecuadamente sus dientes, por tanto conviene renovarlo una vez al mes. También puede considerarse el uso de cepillos eléctricos si se acepta. En cuanto a la técnica de cepillado que mejor ayuda a prevenir la enfermedad periodontal es la de Bass, que debe realizarse nunca menos de una vez al día (mejor dos) con el cepillo dirigido en 45 grados hacia la unión de encía y diente, tratando de penetrar en el surco gingival.

**Uso de pastas dentales o dentífricos:** preferir el uso de pastas que contengan copolímero o triclosán con citrato de zinc si las encías están sanas. Si hay presencia de enfermedad periodontal o riesgo alto, considerar el uso de geles que contengan clorhexidina (0.12%, 1% ó 0.2%).

**Uso de colutorios:** no siempre las personas con síndrome de Down pueden hacer enjuagues bucales correctamente, por lo que se aconseja el uso de ellos en spray o bien empapando el cepillo con el líquido. Respecto a cuál es más recomendable, depende del estado de salud bucal ya que se trata de un comple-

mento al uso de seda y cepillo, por lo que en caso de riesgo alto o presencia de enfermedad periodontal, se sugiere clorhexidina al 0.12% dos veces al día, por 30 segundos en la boca y durante dos semanas. Luego se puede usar un enjuague de mantenimiento con clorhexidina al 0.05% más cloruro de cetilpiridinio, o fluoruro más cloruro de cetilpiridinio al 0.05%.

**Uso de soluciones reveladoras de placa bacteriana:** cuando se desea comprobar si la limpieza fue eficaz, se pueden usar estos líquidos o tabletas que están hechos de fibras vegetales que tiñen temporalmente la placa bacteriana, y que permiten ver en qué sitios queda aún placa bacteriana adherida.

**Uso de limpiador lingual:** la superficie de la lengua también debe limpiarse todos los días, y para ello hay disponibles en el mercado varios modelos que permiten raspar desde atrás hacia la punta de la lengua.

Uso de hilo dental.

Cepillado con técnica de Bass.

### Higiene física

La actividad física es, junto a una alimentación sana, otro de los factores que puede evitar la obesidad. También ayuda a vencer el estreñimiento, favorece la oxigenación, previene enfermedades cardiovasculares ligadas al sedentarismo, etc. No hay dudas de los beneficios del ejercicio físico regular, ya sean paseos, senderismo, bicicleta, footing, natación, tenis, golf... o deportes de equipo como fútbol o baloncesto. Descartada la inestabilidad atlanto-axoidea, no debe haber problemas tampoco en artes marciales, defensa personal o equitación, y son especialmente aconsejables las actividades de montaña o al aire libre, incluido el esquí. No olvidemos nunca las protecciones individuales propias de cada actividad.

La adecuada elección del colchón y del calzado, así como la educación postural ayudarán a evitar los problemas ortopédicos que se han comentado.

### Higiene mental

Muchos son los puntos a abordar aquí, dosificar las horas de ver televisión, videojuegos o juegos en solitario, fomentar hábitos de juego y actividades de ocio y tiempo libre en familia o asociaciones, propiciar grupos de amigos para divertirse y otros. Hay que abordar de forma multidisciplinar la adolescencia, la sexualidad, la anticoncepción, el trabajo, la vida independiente, sin olvidarnos de la prevención de toxicomanías (alcohol, tabaco, drogas). Todo ello proporciona un efecto beneficioso en su salud, ayuda a la detección precoz de síntomas depresivos o autistas, a evitar el descontrol emocional o el exceso de fantasías, e incluso a retrasar la demencia tipo Alzheimer.

### Educación afectivo-sexual

Reviste vital importancia la educación afectivo-sexual en las mujeres y varones con síndrome de Down, sin importar su nivel de desarrollo, su capacidad intelectual

o el tipo de comunicación que tengan, ya que tienen los mismos derechos que el resto de los jóvenes. Se deberá realizar a través de la palabra y el dialogo y también se podrá realizar por medios gráficos, electrónicos y explicarles las distintas partes del cuerpo con el nombre propio que corresponde y su función específica.

La importancia de ello radica en la generación de un entorno de salud afectivo-sexual adecuado, en el que los padres y al menos el primer círculo de contacto deberá estar en sintonía, respetando el derecho a la decisión de cada individuo pero brindando a la persona con síndrome de Down la mayor y más clara información que sea posible, con la finalidad de prevenir situaciones de abuso, transmisión de enfermedades y o embarazos no deseados. Hay que tener en cuenta que todos desarrollarán una conciencia social, acorde a su entorno, la sociedad, la escuela y su círculo de amigos, entre otros. Para ello se deberán marcar y preestablecer los límites de contacto físico, y dotar al adolescente de herramientas que establezcan signos de alarma que les permitirán contar con la seguridad y la oportunidad de solicitar ayuda en caso de que se considere necesario.

Las personas con síndrome de Down, y en especial las mujeres, presentan mayor riesgo de abuso, ya sea emocional o sexual, por lo que nunca está de más extremar el cuidado de la familia en relación a los lugares de acceso, personas y círculos de recreación y confianza que se establezcan. Si bien se deberá ser cauto en la interpretación de los datos de sospecha, nunca se deberá dudar de la expresión de alarma o datos de abuso en una persona con síndrome de Down. Para ello, de manera inmediata, se deberá establecer contacto con el personal especializado, que derive en la intervención multidisciplinaria de especialistas en el tema, cuidando en todo momento tanto de la integridad física de la persona como de su seguridad e integridad emocional, por lo que es recomendable que siempre le acompañe una persona de su confianza o que cuente con el conocimiento y herramientas adecuadas para el manejo de posibles casos de abuso y que esté en posibilidades de explicar y asegurar la estabilidad emocional de la persona con síndrome de Down durante la evaluación. Debemos estar atentos a cambios de conducta que pueda tener la persona con síndrome de Down, ya que esto puede ser indicio de que algo está pasando.

### Prevención de accidentes en la infancia

Nuestros hijos crecen rodeados por potenciales peligros para la salud y su integridad física, a los que se les resta importancia, ya sea por estar familiarizados con ellos o simplemente por descuido (por ejemplo, al pensar que aún no son lo suficientemente mayores para agarrar algún objeto elevado que pueda caérseles encima). El objetivo de este apartado es que los médicos de cabecera tengan en cuenta esto a la hora de la consulta y conciencien a los padres para así evitar accidentes domésticos.

- Es muy común que en los primeros meses de vida los niños se caigan de la cama de sus padres, ya que les dejan con la confianza de que aún no son capaces de girar sobre sí mismos, pero lo hacen en el momento menos pensado sufriendo traumatismo de cráneo en muchos casos. Nunca dejar al niño solo en la cama o cambiador.
- No darle para jugar elementos que tengan piezas pequeñas, y los juguetes en la época que se llevan todo a la boca que sean de una sola pieza, ya que pueden sufrir atragantamiento.
- Muchos accidentes suceden a la hora del baño o aseo diario. Nunca se debe dejar solos a los pequeños, ya que pueden sufrir asfixia por inmersión incluso si consideramos que es mínima la cantidad de agua que tenga la bañadera o tina.
- Al cocinar, las cacerolas o sartenes deben colocarse en las hornallas de atrás y las manijas hacia atrás. Además, si se utiliza el horno, evitar preferentemente que los niños estén en la cocina, ya que se pueden quemar con la puerta.

- Si la casa tiene escaleras, colocar puertas al principio y final para evitar caídas accidentales. En caso de contar con balcón o ventanas que dan al vacío, colocar la correspondiente protección.
- A la hora de las comidas es necesario estar muy atentos al atragantamiento y no dar a los niños pequeños maníes o golosinas pequeñas porque pueden producir obstrucción de la vía aérea.
- Las piletas, piscinas o albercas deben tener la protección indicada, y deben estar libres para que se pueda ver el interior. No llenar de juguetes o inflables porque no permiten ver el espejo de agua y tientan al pequeño a entrar. Nunca dejar al pequeño jugar solo en la piscina o pileta.
- Se debe tener mucho cuidado con los medicamentos, tanto los líquidos como los comprimidos por la intoxicación o por el atragantamiento. Es importante que los padres sepan cuántos comprimidos tiene el blíster, con el objetivo de que a la hora de la ingesta se pueda saber con la mayor certeza cuánto se ha ingerido y realizar el tratamiento correspondiente. Ante esta situación de urgencia, no perder el tiempo llamando al médico de cabecera, acuda directamente al centro asistencial más cercano.
- Mantener los envases originales de los productos de limpieza y medicamentos. Es muy común colocar estos elementos en botellas de gaseosas y por el color los niños los ingieren con las correspondientes consecuencias.
- La educación vial forma parte primordial en la prevención de accidentes. Es responsabilidad de los padres utilizar las sillas de traslado correspondientes para sus hijos, la utilización del cinturón de seguridad en todo momento, así como la conducta y seguridad como peatones.
- El sol, por la disminución de la capa de ozono en algunas regiones del mundo, es un problema serio, por lo que debemos acostumbrar a los adultos y niños a la utilización de ropa protectora, gorro y cremas solares, de manera cotidiana pero en especial durante los horarios picos.
- La hidratación tanto de niños y ancianos es importante, por lo que se debe señalar e insistir sobre esto a los padres de familia, cuidadores y a la persona con síndrome de Down, quien a la edad apropiada deberá mantener esta conducta de manera especial en época de calor.
- La práctica de estimulación temprana por medio de diverso animales, como perros, delfines, caballos, etc, se realiza actualmente cada vez en un mayor número de regiones, con resultados a la fecha favorables. Sin embargo, es necesario que dichos procedimientos sean supervisados por personal entrenado para ello, ya que el temperamento del animal puede variar indistintamente a su estado físico, emocional o raza. Es importante señalar además que en el caso de algunas de las terapias mencionadas se requiere previamente de un estudio físico completo de la persona con síndrome de Down, evitando que las actividades propuestas deriven o agraven una situación ya existente.
- Para terminar, es necesario estar atentos a lo obvio, lo cotidiano, lo impensable, porque es ahí donde ocurre el accidente. A todos los pequeños les gusta investigar, la edad favorece la travesura y la picardía, y ni qué decir a una edad mayor en la que se consideran independientes, seguros y poderosos.

# 08

# Controles de salud y exploraciones por edades

# 08 Controles de salud y exploraciones por edades

Durante la consulta de una familia con un niño o niña con síndrome de Down, se debe realizar el examen físico correspondiente y poner especial atención en las recomendaciones, de acuerdo a cada edad y sexo, que este Programa detallará a continuación, además de atender a padres y hermanos. También cuando la edad lo permita, debemos realizarle el interrogatorio directamente a la persona con síndrome de Down, ya que obtendremos información muy valiosa para un correcto diagnóstico, como también, si ha comprendido lo que le realizaremos, le pediremos su conformidad, una simple manera de darle el respeto y la importancia a la persona que tenemos frente nuestro.

## 8.1 El Recién nacido (antes del egreso hospitalario)

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Confirmación de la sospecha clínica que el recién nacido tiene síndrome de Down.
- Realizar estudio cromosómico mediante cariotipo y en caso de duda, hibridación "in situ" por fluorescencia (FISH).
- Realizar pruebas de detección precoz de enfermedades metabólicas, como el hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria y aquellas que se realicen en cada país, de acuerdo a la epidemiología y legislaciones correspondientes.
- Extracción de sangre para descartar ante todo el Trastorno Mieloproliferativo transitorio.
- Exploración general del recién nacido por observación directa o a través de estudios complementarios, prestando atención a los siguientes puntos:
  - Exploración neurológica con especial atención a tono muscular y reflejos.
  - Estudio cardiológico clínico complementado con ecocardiograma y otros que fueran necesarios de acuerdo al caso en particular.
  - Presencia de malformaciones congénitas externas e internas, en especial las digestivas.
  - Exploración oftalmológica. Detección precoz de Cataratas Congénitas.
  - Exploración auditiva. Realizar otoemisiones acústicas.

Nota: antes del alta hospitalaria, se deberá evaluar la situación familiar y si necesita algún tipo de apoyo. En caso necesario se deberá ponerles en contacto con los servicios sociales, equipo de atención temprana e institución más próxima dedicada al síndrome de Down.

## 8.2 Desde el nacimiento hasta los seis meses

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- ¿Cómo está la madre?, ¿el padre?, ¿la familia?
- Exploración del estado general y nutricional.
- Valoración antropométrica de acuerdo a las tablas específicas para síndrome de Down de cada país o región.
- Valoración del desarrollo psicomotor. Ver página 29.
- Valoración cardiológica si hubiera malformación cardíaca. Evaluación si impacta en el crecimiento, en su alimentación y seguimiento en conjunto con el cardiólogo clínico para que nuestro paciente llegue con las mejores condiciones clínicas a la cirugía.
- Valoración de la presencia de reflujo gastroesofágico, constipación o alguna otra situación gastroenterológica que se haya presentado.
- Exploración del aparato auditivo si no fue realizado.
- Exploración oftalmológica si no fue realizada.

- Órganos genitales: atención a la fusión de labios menores y fimosis como causa de infección urinaria, y verificar el descenso testicular.
- Analítica con hemograma y bioquímica.
- Resultado del estudio cromosómico y determinación del tipo de trisomía: libre, en mosaico o por translocación.
- Consejo genético correspondiente.

Recuerde que es importante:

- Estimulación del amamantamiento por sobre la alimentación con leche artificial.
- Realizar las vacunaciones correspondientes a cada país en particular de acuerdo a sus calendarios oficiales y de aquellas vacunas que creamos convenientes que no estén incluidas.
- Aplicación de anticuerpos monoclonales de acuerdo a la bibliografía correspondiente, donde se determina los grupos de riesgo, según protocolo vigente en cada país.
- Coordinación con los servicios de atención temprana, asociaciones de apoyo y otros profesionales.
- Educación para la salud y prevención de accidentes.

## 8.3 Entre 6 y 12 meses

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Exploración del estado general y nutricional.
- Valoración antropométrica de acuerdo a las tablas específicas para síndrome de Down de cada país o región.
- Valoración del desarrollo psicomotor. Ver página 29.
- Órganos genitales: atención a la fusión de labios menores y fimosis como causa de infección urinaria, y verificar el descenso testicular.
- Atención al reflujo gastroesofágico, la constipación y el tiroides.
- Evaluación oftalmológica.
- Evaluación auditiva mediante Potenciales Evocados Auditivos de tronco con búsqueda de umbrales, si no se hubiera valorado antes.

Recuerde que es importante:

- Alimentación natural, artificial y la incorporación de las papillas, de acuerdo a cada edad, por su importancia nutricional, y de estimulación y desarrollo del área motora-oral.
- Coordinación con los servicios de atención temprana.
- Seguimiento de cualquier patología detectada.
- Continuar con la vacunación correspondiente de acuerdo al calendario de cada país y aquellas que consideremos necesarios por situaciones epidemiológicas.
- Educación para la salud.

## 8.4 Entre el año y los 5 años

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Exploración del estado general y nutricional.
- Valoración antropométrica de acuerdo a las tablas específicas para síndrome de Down de cada país o región.
- Valoración del desarrollo psicomotor. Lenguaje. Ver páginas 29 y 67.
- Evaluación oftalmológica anual.
- Evaluación auditiva anual.
- Evaluación odontológica. Flúor. Control de las encías. Ver páginas 54 y 90.
- Evaluación del sueño. Atención al Síndrome de Apneas Obstructivas del Sueño y sus consecuencias.
- Evaluación cardiológica. Atención al desarrollo de hipertensión pulmonar.

- Examen analítico de sangre: hemograma y bioquímica general. Existe mayor riesgo de leucemias y de diabetes.
- Determinación de niveles tiroideos anuales. Mayor frecuencia de hipotiroidismo e hipertiroidismo.
- Determinación de anticuerpos para diagnóstico de enfermedad celiaca, según pauta general (pg. 57) o lo que sea establecido por cada país.
- Estudio de la columna cervical a los 4-5 años para descartar la inestabilidad atlantoaxoidea, especialmente en aquellas personas que realizan determinadas actividades deportivas. Ver página 58.
- Evaluación ortopédica: luxación de rotula y valoración del pie, para una mejor deambulación.
- Atención a la conducta, por su impacto en la familia, colegio y sociedad. Realizar la evaluación correspondiente teniendo en cuenta acontecimientos familiares, sociales y alteraciones en la salud, como hiper o hipotiroidismo por ejemplo y causas de alteración de la conducta. Ver página 65.

Recuerde que es importante:

- Evaluación y enseñanza de hábitos higiénicos y de salud.
- Coordinación de las diferentes terapias: estimulación temprana, kinesiología, fonoaudiología, terapia ocupacional, etc.
- Seguimiento de cualquier patología detectada.
- Continuar con la vacunación correspondiente de acuerdo al calendario de cada país y aquellas que consideremos necesarios por situaciones epidemiológicas.
- Educación para la salud.
- Fortalecimiento de la inclusión familiar y social.

## 8.5 Entre los 6 y 12 años

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Exploración del estado general y nutricional.
- Valoración antropométrica de acuerdo a las tablas específicas para síndrome de Down de cada país o región.
- Valoración del desarrollo psicomotor. Lenguaje. Ver páginas 29 y 67.
- Evaluación oftalmológica bianual.
- Evaluación auditiva bianual.
- Evaluación odontológica, Flúor, control de las encías, en forma anual. Ver páginas 54 y 90.
- Vigilancia clínica cada 2 años de la patología osteoarticular habitual. Ver página 57.
- Examen analítico de sangre: hemograma y bioquímica general. La diabetes también es más frecuente en las personas con síndrome de Down.
- Determinación de niveles tiroideos anuales.
- Determinación de anticuerpos para diagnóstico de enfermedad celiaca, según pauta general (pg. 57) o lo que sea establecido por cada país.
- Seguimiento cardiológico a aquellos pacientes que hubieran presentado patología, con especial atención al posible desarrollo de hipertensión pulmonar.
- Valoración del desarrollo sexual.
- Atención a la conducta, por su impacto en la familia, colegio y sociedad. Realizar la evaluación correspondiente teniendo en cuenta acontecimientos familiares, sociales y alteraciones en la salud, como hiper o hipotiroidismo por ejemplo y causas de alteración de la conducta. Ver página 65.

Recuerde que es importante:

- Evaluación clínica general.
- Evaluación y enseñanza de hábitos higiénicos y de salud.
- Evaluación del desarrollo psicomotriz, marcha y del lenguaje.
- Coordinación de las diferentes terapias: estimulación temprana, kinesiología, fonoaudiología, terapia ocupacional, etc.

- Coordinación servicios de apoyo a la escolarización.
- Seguimiento de cualquier patología detectada.
- Continuar con la vacunación correspondiente de acuerdo al calendario de cada país y aquellas que consideremos necesarios por situaciones epidemiológicas.
- Educación para la salud.
- Fomentar actividades que favorezcan su inclusión familiar y social. Inclusión educativa.

## 8.6 Entre los 13 y 18 años

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Exploración y valoración del estado general y nutricional.
- Valoración antropométrica de acuerdo a las tablas específicas para síndrome de Down de cada país o región.
- Valoración del desarrollo psicológico y del lenguaje. Ver páginas 29 y 67.
- Evaluación oftalmológica cada 2 años.
- Evaluación auditiva cada 2 años.
- Evaluación odontológica, Flúor, control de las encías, en forma anual. Ver páginas 54 y 90.
- Vigilancia clínica cada 2 años de la patología osteoarticular habitual, incluida la columna cervical. Ver página 57.
- Valoración del desarrollo sexual.
- Estudio cardiológico clínico, repitiendo ecocardiograma en la adolescencia. Ver página 41.
- Examen analítico de sangre: hemograma, bioquímica general y determinación de niveles tiroideos anuales.
- Tener siempre presente la posibilidad de enfermedad celiaca (pg. 57).
- Atención a la conducta, por su impacto en la familia, colegio y sociedad. Realizar la evaluación correspondiente teniendo en cuenta acontecimientos familiares, sociales y alteraciones en la salud, como hiper o hipotiroidismo por ejemplo y causas de alteración de la conducta. Ver página 65.

Recuerde que es importante:

- Evaluación clínica general.
- Evaluación y enseñanza de hábitos higiénicos y de salud.
- Control de la maduración de la personalidad (sexualidad, comportamiento familiar, social, etc.).
- Evaluación de los trastornos del sueño.
- Evaluación del lenguaje.
- Coordinación servicios de apoyo a la escolarización.
- Seguimiento de cualquier patología detectada.
- Continuar con la vacunación correspondiente de acuerdo al calendario de cada país y aquellas que consideremos necesarios por situaciones epidemiológicas.
- Educación para la salud.
- Actividades que fortalezcan su inclusión familiar, social, educativa y de capacitación prelaboral, fomento de la participación en actividades deportivas, recreativas y culturales.
- Promover el desarrollo de habilidades que generen seguridad encaminada a la autodeterminación y autogestión.

## 8.7 Edad adulta

Exploraciones clínicas y complementarias con periodicidad anual y especial referencia a:

- Valoración del estado general y nutricional.
- Analítica de sangre: hemograma, bioquímica general y hormonas tiroideas.
- Repaso de los procesos crónicos y patologías previas.
- Toma de tensión arterial y auscultación cardiopulmonar.

- Control de peso e intervención sobre la posible obesidad.
- Interés por la evolución de la visión, audición y problemas odontológicos, insistiendo en que sigan acudiendo a las revisiones. Descartar problemas en la masticación.
- En mujeres, comprobar el seguimiento de las actuaciones específicas, según programas vigentes en su comunidad (citologías, mamografías, etc).
- Valoración neuro-psicológica en busca de alteraciones conductuales o trastornos psiquiátricos, haciendo un minucioso diagnóstico diferencial, teniendo siempre presente la alta incidencia de enfermedad de Alzheimer.
- Seguimiento de la patología osteo-articular anterior o nueva, y la prevención de la osteoporosis.
- Atención a la presencia de ronquidos u otros síntomas que nos orienten hacia patología del sueño (SAHOS).
- Educación para la salud y revisión de los planes de cuidados (higiene, consejo nutricional, actividad física, ocio, etc.).
- Revisión de la medicación que se le está administrando, eliminando lo no preciso y marcando pautas claras en este sentido.
- Valoración del riesgo social, coordinados con los servicios sociales, e interés por el cuidador en su caso.
- Fortalecer los lazos de inclusión familiar y social, y acciones de promoción de su inclusión deportiva, recreativa y laboral.

Recuerde que es importante:

- Observar la pérdida de habilidades personales verbales y comunicativas, sociales y profesionales, conducta, estado de ánimo, disminución en el cuidado personal, memoria, olvidos persistentes, marcha, enlentecimiento, retraimiento, soliloquios, aparición de rasgos paranoides, de convulsiones o ausencias, etc. En estos casos, plantear la derivación a atención especializada o comunicación directa con neurólogo, psiquiatra o profesional indicado. Son aspectos que pueden ser supervisados en la visita anual, y como mínimo cada 3 años hasta los 40 y anual desde entonces.
- En la edad adulta puede surgir nueva patología cardíaca: ecocardiograma cada 10 años, y cada 5 pasados los 40.
- Cada uno-dos años o cuando lo indique el especialista, acudir a revisión de oftalmólogo y otorrinolaringólogo, incluso en ausencia de patología. Es imprescindible detectar las pérdidas de agudeza visual o auditiva, y otros procesos ligados a la edad. Mantener en perfecto estado funcional las gafas y audífonos.
- Control anual por parte del odontólogo/periodoncista.
- Repaso al calendario de vacunaciones, con la antigripal en otoño.

Si no se había hecho con anterioridad, al menos una vez en la vida:

- Radiografía de columna cervical para valorar posible inestabilidad atlantoaxoidea.
- Descartar la enfermedad celíaca.

# 09

# Calendario de vacunaciones recomendado

## 09 Calendario de vacunaciones recomendado

Las personas con síndrome de Down, en especial durante sus primeros 5 años de vida y en edades avanzadas, presentan una especial predisposición a padecer infecciones, con cierta frecuencia graves o recurrentes. Son sobre todo atribuibles a la asociación del síndrome con una disfunción inmunitaria de los compartimentos humoral y celular, aunque las anomalías estructurales propias del síndrome, sobre todo del tracto respiratorio, facilitan su presentación y localización.

Las vacunaciones pueden prevenir un buen número de estas enfermedades. La entidad de las anomalías inmunológicas del síndrome de Down no conlleva una contraindicación de las vacunaciones. Se toleran bien y su inmunogenicidad, aunque dispar, es generalmente buena o aceptable. Las respuestas humorales generadas por algunas de ellas pueden ser inferiores a las habituales, pero consiguiendo niveles considerados como protectores. Estos determinantes obligan a este colectivo al estricto cumplimiento de las pautas vacunales sistemáticas establecidas en cada comunidad o país, mientras que sus defectos inmunitarios apoyan su inclusión entre los grupos de riesgo merecedores de la recepción sistemática de vacunas de habitual indicación selectiva.

Investigaciones recientes están ampliando los conocimientos sobre vacunaciones y síndrome de Down aportados por estudios anteriores, a menudo fragmentarios o basados en escasas observaciones, permitiendo su aplicación a las recomendaciones en el síndrome.

- **Vacuna frente a hepatitis B**. El síndrome de Down condiciona una predisposición a la hepatitis B, a la portación crónica del virus causal y a su transmisibilidad. Es importante la vacunación precoz, dado que la eficacia vacunal desciende con la edad y puede comprometerse con la concurrencia de comorbilidades no infrecuentes en el síndrome (obesidad, enfermedad celíaca, diabetes). La mayoría de estudios, en niños y adultos, muestran una inmunogenicidad vacunal comparable a la obtenida en la población general, aunque recientemente se han reportado tasas de seroconversión bajas en una cohorte de niños y adolescentes correctamente vacunados. Dados los déficits inmunitarios del síndrome de Down y la virulencia de la infección por hepatitis B en estos pacientes, sería aconsejable confirmar la presencia de seroprotección tras su vacunación.

- **Vacunas DTPa / Tdpa**. Mientras la inmunogenicidad del toxoide diftérico se ha demostrado adecuada, los componentes antitetánico y antipertúsico acelular parecen inducir respuestas subóptimas. Se ha documentado una insuficiente formación de anticuerpos específicos y una posible deficiencia de la memoria inmunológica frente al toxoide tetánico. En cuanto al componente antipertusis acelular, se ha descrito la adquisición de títulos geométricos de IgG menores de lo habitual tras la recepción de la 2ª y 3ª dosis de la serie vacunal. De estos hallazgos se deduce la necesidad de cumplir estrictamente las recomendaciones vacunales a lo largo de toda la vida; y tener en cuenta la eventual necesidad de reforzar la medidas inmunopreventivas en situaciones de riesgo: coadministración de inmunoglobulina y vacuna antitetánicas, o prescripción de dosis adicionales de vacuna antipertusis.

- **Vacuna frente a *Haemophilus influenzae* tipo b (Hib)**. En el síndrome de Down es más frecuente un déficit de IgG2 que en el resto de la población, predisponiendo a infecciones por bacterias encapsuladas. La posibilidad de que condicione un fallo de la vacuna frente a Hib no es descartable pero parece improbable, dada la buena respuesta inmunógena a otras vacunas polisacarídicas observada en niños con síndrome de Down.

- **Vacuna antigripal**. Vacuna de habitual recomendación sistemática anual para mayores de 60-65 años, se indica para cualquier grupo etario con factores de riesgo de complicaciones. En las personas

con síndrome de Down se han detectado anomalías de la respuesta inmune a los virus gripales, que las convierten en pacientes de riesgo, independientemente de la posible coparticipación de otros factores predisponentes. Por ello en sus programas de salud se recomienda la vacunación anual, indicada a partir de los 6 meses de vida.

■ **Vacunas frente al neumococo.** Su aplicación está particularmente indicada, dada la elevada frecuencia de infecciones cuyo agente bacteriológico principal es el neumococo: otitis media, sinusitis, neumonía. Sobre todo en niños, las complicaciones y la letalidad por enfermedades neumocócicas invasivas (ENI) -sepsis, meningitis, neumonías bacteriémicas - son especialmente comunes. La vacuna polisacarídica 23-valente (VNP23) ha mostrado una inmunogenicidad igual o algo menor en la población síndrome de Down que en la general, en ambos casos a menudo subóptima. Trabajos recientes adjudican una buena respuesta sérica a la vacuna conjugada 13-valente (VNC13) en niños con trisomía 21 y también a su vacunación secuencial VNC13 / VNP23. En el momento actual, la consideración del síndrome de Down como grupo de "riesgo incrementado" de ENI, justifica la inmunización sistemática de los niños afectos con VNC13 durante sus primeros 2 años de vida y, entre los 2 y los 5-6, la recepción de una dosis de VNP23. Los adultos deberían recibir las dosis de VNP23 correspondientes a su edad. Por otra parte, los que sumen otros factores de riesgo de ENI, podrían beneficiarse de una dosis de VNC13, actualmente admitida para todos los grupos de edad.

■ **Vacuna frente a la hepatitis A**. Las personas con síndrome de Down no son más susceptibles que las demás a la infección por el virus de la hepatitis A. Sin embargo, sobre todo en niños, sus contactos físicos y la habitual asistencia a centros especializados favorecen su transmisión horizontal, prevenible mediante la vacunación. También una posible coinfección en pacientes con hepatitis B crónica, a la que predispone el síndrome de Down, que le conferiría una especial gravedad.

■ **Otras vacunas.** No se dispone de estudios sobre las vacunaciones frente rotavirus, varicela, meningococo y papilomavirus humano en el síndrome de Down. Las dos últimas forman parte de todos los calendarios de vacunaciones sistemáticas, sin que la trisomía 21 represente una excepción. No todos lo contemplan para las de la varicela y rotavirus; deberían en este caso prescribirse de modo selectivo, como hacen diversos calendarios nacionales: no existen razones para contraindicarlas y sí para su recomendación en niños en los que convergen factores favorecedores de gravedad clínica.

En síntesis, la conceptuación del SD como una "condición de riesgo incrementado de gravedad" por enfermedades inmunoprevenibles, requiere asegurar a las personas que lo presenten el acceso a un calendario de vacunaciones de máximos adecuado a su edad. Es una recomendación fuerte, la cual, junto a la posibilidad de una respuesta subóptima a algunas vacunas, respalda su estricto cumplimiento y la ocasional adopción de medidas inmunoprofilácticas complementarias.

## Calendario de vacunaciones de personas con síndrome de Down

Las consideraciones expuestas apoyan la indicación de un calendario de vacunaciones de máximos para las personas con síndrome de Down, particularmente predispuestas a enfermedades inmunoprevenibles y a sus complicaciones.

Partiendo de estos supuestos, Down España y la Fundación Catalana Síndrome de Down (FCSD), con la colaboración y consenso del Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría (CAV-AEP) y la Asociación Española de Vacunología (AEV), han elaborado un calendario de vacunaciones adecuado para este colectivo, que abarca desde la infancia hasta la edad adulta.

# Calendario de vacunaciones en personas con síndrome de Down. España 2014

| VACUNAS | Edad en meses | | | | | | Edad en años | | | Adulto |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | 0 | 2 | 4 | 6 | 12-15 | 15-18 | 2-3 | 4-6 | 11-12 | |
| Hepatitis B[1] | HB | HB | HB | HB | | | | | | |
| Difteria, tétanos, tos ferina | | DTPa | DTPa | DTPa | | DTPa | | DTPa/ Tdpa | Tdpa | Td[2] |
| Poliomielitis | | VPI | VPI | VPI | | VPI | | | | |
| *H. influenzae* b | | Hib | Hib | Hib | | Hib | | | | |
| Meningococo C | | MenC[3] | | | MenC | | | | MenC | |
| Neumococo[4] | | VNC | VNC | VNC | VNC | | VNP 23[5] | | | |
| Triple vírica | | | | | SRP | | SRP | | | |
| Papilomavirus humano[6] | | | | | | | | | VPH | |
| Rotavirus | | RV 3d[7] | | | | | | | | |
| Varicela | | | | | Var | | Var | | | |
| Gripe | | | | Gripe anual | | | | | | |
| Hepatitis A[8] | | | | | HA | | HA | | | |

**Vacunas**: HB: hepatitis B; DTPa: difteria-tétanos-tosferina acelular; Tdpa: difteria-tétanos-tos ferina de baja carga antigénica; VPI: poliomielitis inactivada; Hib: *Haemophilus influenzae* tipo b; MenC: meningococo serogrupo C; VNC: neumococo, conjugada; VNP23: neumococo, polisacárida 23-valente; SRP: sarampión-rubéola-parotiditis; VPH: papilomavirus; RV: rotavirus; Var: varicela; Gripe: gripe; HA: hepatitis A.

1) De acuerdo con la pauta vigente en cada CC. AA. A cualquier edad, en ausencia de vacunación previa, se administrará una serie de 3 dosis (0, 1 y 6 meses).
2) Dosis de refuerzo durante la vida adulta, siguiendo la pauta de cada CC. AA.; asegurar la recepción total mínima de 5 dosis.
3) 1 o 2 dosis según la vacuna utilizada.
4) El CAV-AEP recomienda la vacunación antineumocócica con las vacunas conjugadas desde los 2 meses hasta los 5 años de vida (en grupos de riesgo hasta los 17 años), siendo la VNC13 la que más cobertura ofrece en España con los datos epidemiológicos y microbiológicos actuales.
5) Una dosis única de VNP23 a partir de los 2 años de vida, como mínimo 8 semanas después de la última dosis de VNC. En caso de inmunodeficiencia grave, administrar una 2.ª y última dosis de VNP23 a los 5 años de la primera. En mayores de 5 años, se considerará administrar una dosis de VNC13 a quienes no la hayan recibido previamente.
6) En niñas.
7) 3 dosis de RotaTeq®, la vacuna actualmente disponible.
8) La 2.ª dosis, a los 6-12 meses de la 1ª.

Será finalmente la política sanitaria de cada país la que decida en la práctica la sistemática a desarrollar en cada lugar.

# 10
# Apéndices

# 1 Parámetros somatométricos de referencia

Para la correcta evaluación del crecimiento y desarrollo físico de la persona con síndrome de Down, se deben usar tablas específicamente validadas para la población síndrome de Down de su comunidad. En España se vienen usando las elaboradas por la Fundació Catalana Síndrome de Down (2004), que se pueden descargar en la web:

http://www.fcsd.org/tablas-de-crecimiento-espec%C3%ADficas-para-ni%C3%B1os-con-el-sd_21453.pdf

Tal como decimos, están validadas para la población española, si bien pueden servir de referencia para otros grupos poblacionales. Anteriormente se utilizaban las tablas de Cronk de 1988, todavía vigentes en la actualidad en otras comunidades.

Debe ser prioritario elaborar tablas propias o validar las ya existentes para el seguimiento del crecimiento de la persona con síndrome de Down.

# 2 Entidades iberoamericanas de referencia para el síndrome de Down

Asociación Síndrome de Down de la República Argentina - ASDRA
http://www.asdra.org.ar

Fundación Síndrome Down para su Apoyo e Integración - FUSDAI. Argentina
http://www.fusdai.org.ar

Fundación DOWN 21 CHILE
http://www.down21-chile.cl

Fundación Síndrome de Down Luisa Fernanda. Colombia.

Fundación Síndrome de Down del Caribe - FUNDOWN CARIBE. Colombia
http://www.fundowncaribe.org

Asociación Síndrome de Down de Costa Rica - ASIDOWN. Costa Rica
http://www.asidown.org

DOWN ESPAÑA
http://www.sindromedown.net

Fundación Síndrome de Down INTEGRAR. Honduras
http://www.honduras.com/espanol/fundacion-sindrome-de-down-integra

Asociación Síndrome de Down de Monterrey. México
http://downmonterrey.mx/

Asociación Síndrome de Down del Paraguay - ASIDOWN. Paraguay
http://www.asidown.org.py

Federación Nacional de Cooperativas de Solidaridad Social - FENACERCI. Portugal
http://www.fenacerci.pt/web/index.html

Federación Portuguesa para la Deficiencia Mental - HUMANITAS. Portugal
http://www.humanitas.org.pt/site

Asociación Down del Uruguay
http://downuruguay.org

Asociación Venezolana para el Síndrome de Down - AVESID. Venezuela
http://www.avesid.org

ASDOWN Colombia
http://www.asdown.org

Federaçao Brasileira das Associações de Síndrome de Down -FBASD. Brasil
http://www.federacaodown.org.br

Fundación Iberoamericana Down 21
http://www.down21.org

Fundació Catalana Síndrome Down
http://www.fcsd.org/es/programa-de-salud_21000

MOVIMENTO DOWN
http://www.movimentodown.org.br

# 3 Bibliografía

Baum R, Nash P et als. Primary Care of Children and Adolescents with Down Syndrome: An Update. Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care, Volume 38 (8): 241-261.

Borland LM, Colligan J, Brandom BW. Frequency of anesthesia-related complications in children with Down syndrome under general anesthesia for non-cardiac procedures. Pediatric Anesthesia 2004; 14:733-738.

Buckley S, Bird G, Sacks B, Perera J. Vivir con el síndrome de Down. Una introducción para padres y profesores. CEPE, Madrid 2005.

Calderón-Colmenero J, Flores A, Ramírez S, Patino-Bahena E et al. Resultados en la corrección quirúrgica de la cardiopatía congénita en el síndrome de Down. Arch. Cardiol Mex 2004; 74:39-44.

Canal Down21. Envejecimiento y síndrome de Down. En: http://www.down21.org/salud/salud/indiceSalud.asp 2004-2008.

Capone G, Royal P, Ares W, Lanningan E. Trastornos neuroconductuales en niños, adolescentes y adultos jóvenes con síndrome de Down. Rev. Síndrome de Down 2007; 24:27-40 y 52-61.

Capone G. Conductas disruptivas en el síndrome de Down. Rev. Síndrome de Down 2007; 24: 100-105.

Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down. Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down 2004; 8:34-46.

CIVIC 21. Medrano C, García-Guereta L, Lirio J, García J. Infecciones respiratorias, síndrome de Down y cardiopatías congénitas: Estudio CIVIC 21. Anales de Pediatría 2009; 71 (1): 38-46.

Cohen WI y Down Syndrome Medical Interest Group. Pautas de los cuidados de la salud de las personas con síndrome de Down. Revista Síndrome de Down 1999;16:111-26.En: http://empresas.mundivia.es/downcan/Programa_Salud.html

Corretger JM. Enfermedades susceptibles de vacunación y síndrome de Down. DS/SD. Rev Int Síndr Down 2008; 12: 18-24.

Corretger JM. Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría. Vacunaciones en el niño con síndrome de Down. Rev Pediatr Aten Primaria. 2014; 16: 159-67.

Corretger JM, Serés A, Casaldáliga J, Trías K. Síndrome de Down: aspectos médicos actuales. Masson, Barcelona 2005.

Cronk CE. Growth of children with Down's Syndrome: Birth to age 3 years. Pediatrics 1978; 61 4:564-568.

Demicheri A. Rubens, Battle Alicia. "La enfermedad periodontal asociada al paciente con síndrome de Down". SciELO Uruguay, Odontoestomatología vol 13, nº 18, Diciembre 2011.

http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S168893392011000200002&lng=pt&nrm=iso

Díaz Rosas L., López Morales FM. "Revisión de los aspectos inmunológicos de la enfermedad periodontal en pacientes pediátricos con síndrome de Down". Revista ADM 2006; vol LXIII (4): 125-130.

Down España. "Programa Español de Salud para personas con síndrome de Down". Madrid, 2011. En:

http://www.sindromedown.net/adjuntos/cPublicaciones/90L_downsalud.pdf

DSMIG. Adapted with permission from Cunningham, 1988. Down's syndrome. An Introduction for Parents. Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series, 2000.

Edwards JG, Ferrante RR. Declaración de consenso sobre el diagnóstico prenatal del síndrome de Down, Rev. Virtual Canal Down21, agosto 2009. En: http://www.down21.org/revista/2009/agosto/articulo.htm

Esbensen AJ, Seltzer MM, Kraus MW. Estabilidad y cambios en la salud, las habilidades funcionales y los problemas de conducta en adultos con y sin síndrome de Down. Rev. Síndrome de Down 2008; 25:90-106.

Flórez J. Autismo y síndrome de Down. Rev. Síndrome de Down 2005; 22:61-72.

Flórez J. La salud de las personas con discapacidad. Rev. Síndrome de Down 2005; 22:8-14.

Garvía B. Identidad y bienestar emocional. Síndrome de Down: Vida adulta 2009; 1: 14-16. En: http://www.down21.org/revistaAdultos/identidad.asp

Garvía B. Salud mental en el síndrome de Down. V. Tratamiento psicoterapéutico y farmacológico. Rev. Virtual Canal Down21, Marzo 2008. En: http://www.down21.org/revista/2008/marzo/Articulo.htm

Lott I, Head E. Alzheimer disease and Down syndrome: factors in pathogenesis. Neurobiol Aging 2005; 26:383-9.

McGuire D, Chicoine B. Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down. Una guía para comprender sus cualidades y problemas emocionales y conductuales. Fund. Iberoamericana Down21, Santander 2009. En: www.down21.org.

McGuire D, Chicoine B. Hábitos, rituales, costumbres y flexibilidad. Rev. Síndrome de Down 2009; 26 (II): 42-61.

Martínez S. ¿Qué sabemos de? El síndrome de Down. CSIC 2011.

Menezes M, Puri P. Long-term clinical outcome in patients with Hirschsprung's disease and associated Down's syndrome. J Pediatr Surg 2005; 40:810-812.

Nualart Zacy, Morales Mariana, Silvestre Francisco. "Periodontal disease associated to systemic genetic disorders". Med Oral Patol Oral Cir Bucal 2007; 12:E211-215.

Patterson B. Problemas de conducta en las personas con síndrome de Down. Revista Síndrome de Down 2004; 21:99-102.

Pueschel SM, Pueschel JK. Síndrome de Down: problemática biomédica. Masson, Barcelona 1994.

Pueschel SM. Síndrome de Down: hacia un futuro mejor. Guía para padres. 2ª edición. Masson y Fundación Síndrome de Down de Cantabria, Barcelona 2002.

Rabin KR, Whitlock JA. Malignancy in children with Trisomy 21. The Oncologist doi: 101634/theoncologist.2008-0217. Marzo 2009.

Reynolds T. Antioxidants do not improve early childhood development in children with Down's syndrome. J Pediatr 2008; 153: 441.

Riancho JA, Flórez J. Programa de salud para adultos con síndrome de Down. Síndrome de Down: Vida adulta 2009; 1:17-19.

Roizen N. Terapias complementarias y alternativas para el síndrome de Down. Rev. Síndrome de Down 2005; 22: 93-105.

SEINAP. Revista Española de Pediatría Clínica e Investigación, vol 68-6. Monográfico "Síndrome de Down".2012.

Serés A. et als. Su hijo con síndrome de Down de la A a la Z. Guía práctica para padres de los aspectos médicos del síndrome de Down. Fundación Catalana Síndrome de Down, Barcelona, 2009.

Serés A, Cuatrecasas E, Catalá V. Genética, diagnóstico prenatal y consejo genético. En: Corretger JM, Serés A, Casaldáliga J, Trías K. Síndrome de Down: aspectos médicos actuales. Masson, Barcelona 2005.

Skallerup SJ (ed). Bebés con síndrome de Down. Nueva guía para padres. 3ª edición. Woodbine House, Bethesda MD 2009.

Soriano J. Actividades preventivas en niños con síndrome de Down. PrevInfad (AEPap), abril 2007.

Van Cleve S, Cannon S et als. Part I: Clinical Practice Guidelines for Children With Down Syndrome From Birth to 12 Years. Journal of Pediatric Health Care, vol 20 (1): 47-54.

Van Cleve S, Cannon S et als. Part II: Clinical Practice Guidelines for Adolescents and Young Adults With Down Syndrome: 12 to 21 Years. Journal of Pediatric Health Care, vol 20 (3): 198-205.

Waltemburg R, Kobrynski L, Reyes M et al. Primary Immunodeficiency Diseases: practice among primary care providers and awareness among the general public, United States, 2008. Genet Med 2010; 12: 792-800).

Zachariah P, Rutteneber M, Simoes E. Down Syndrome and Hospitalizations due to Respiratory Syncytial Virus: A Population-Based Study. The Journal of Pediatrics 2011; vol 160 (5): 827-831.

## Documentación: salud y síndrome de Down

**Guía médica - Atención Bucodental y síndrome de Down**

**Guía médica - Ginecología y síndrome de Down**

**Guía médica - Guía Oftalmológica del síndrome de Down**

**Guía médica - La Atención Médica al adulto con Síndrome de Down**

**Guía médica - Otorrinolaringología y síndrome de Down**

**Guía para la atención en urgencias a las personas con síndrome de Down**

Todas las guías disponibles en:
www.sindromedown.net

# 4 Webs de referencia

**Argentina**
http://www.asdra.org.ar
http://www.fusdai.org.ar

**Brasil**
http://www.federacaodown.org.br
http://www.movimentodown.org.br

**Chile**
http://www.down21-chile.cl

**Colombia**
http://www.fundowncaribe.org
http://www.asdown.org

**Costa Rica**
http://www.asidown.org

**España**
http://www.sindromedown.net
http://www.down21.org
http://www.fcsd.org/es/programa-de-salud_21000

**Honduras**
http://www.honduras.com/espanol/fundacion-sindrome-de-down-integra

**México**
http://downmonterrey.mx/

**Paraguay**
http://www.asidown.org.py

**Portugal**
http://www.fenacerci.pt/web/index.html
http://www.humanitas.org.pt/site

**Uruguay**
http://downuruguay.org

**Venezuela**
http://www.avesid.org

# 5 Tabla resumen de controles

| | En el nacimiento | De 0 a 6 meses | De 6 a 12 meses | De 1 a 5 años | | | | | De 6 a 12 años | | | | | | | De 13 a 18 años | | | | | Edad Adulta |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | | 12m | 2a | 3a | 4a | 5a | 6a | 7a | 8a | 9a | 10a | 11a | 12a | 13a | 14a | 15a | 16a | 17a | |
| Estado general | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | Anual |
| Desarrollo psicomotor | | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | |
| Estudio cromosómico | ● | ● | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Consejo genético familiar | | ● | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Malformaciones congénitas y metabolopatías | ● | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Talla, peso y perímetro craneal | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | Anual |
| Estado nutricional | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | Anual |
| Órganos genitales | | | ● | | | | | | | | | | | | | | | ● | | | |
| Ginecología | | | | | | | | | | | | | | | | | | ● | | | Según protocolo |
| Patología ortopédica y osteo-articular | ● | | | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | Anual |
| Columna cervical | | | | | | | ● | | | | | | | | | | ● | | | | |
| Estudio cardiológico | ● | | | | | | | | | | | | | | | ● | | | | | Pautado |
| Exploración oftalmológica | ● | | ● | ● | ● | ● | ● | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | Cada 2a. |
| Exploración auditiva | ● | | ● | ● | ● | ● | ● | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | | ● | Cada 2a. |
| Hormonas tiroideas | | | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | Anual |
| Control odontológico | | | | | | ● | | | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | Anual |
| Valoración neurológica | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | ● | Anual | | | | | | | Anual | | | | | Anual |
| Hemograma | ● | ● | | Anual | | | | | Anual | | | | | | | Anual | | | | | Anual |
| Estudio de celiaquía | | | | | ● | | | | ● | | Tenerla presente siempre | | | | | | | | | | |
| Trastornos del sueño | | | | | | ● | | | | | | ● | | | | | | ● | | | Anual |

Federación Iberoamericana de Síndrome de DOWN

# 6 Cartilla de salud

Finalmente, tras hacer esta exposición de la patología que se suele asociar al síndrome de Down, muy variada, y ante todo muy variable su abordaje, en dependencia de las diferentes políticas sanitarias de cada país, desde FIADOWN proponemos el diseño de una "CARTILLA DE SALUD" que se ajuste a la programación de cada lugar, y adapte las recomendaciones generales a sus necesidades específicas.

Para confeccionar dicha cartilla de salud no se pueden dar unas pautas estrictas pero sí unas recomendaciones generales como son:

1) Incluir las tablas de crecimiento y desarrollo propias, o lo más ajustadas a esa población.
2) Resumir las recomendaciones dirigidas a las personas con síndrome de Down de forma clara, de tal forma que incluso los profesionales poco conocedores del síndrome de Down puedan satisfacer sus necesidades en materia de salud.
3) Incluir el calendario de vacunaciones vigente en su comunidad.
4) Adaptar las actuaciones incluidas en este "Programa de Salud" al modelo de sistema sanitario del país, orientando a padres y profesionales en la dirección correcta para el diagnóstico precoz y tratamiento de las patologías asociadas.
5) Recabar el apoyo de las autoridades sanitarias del país para la difusión y cumplimentación de las indicaciones recogidas, como forma de lograr el estado de salud óptimo de la población con síndrome de Down.
6) Usar la cartilla como documento personal de salud, en donde se puedan ir anotando los controles realizados, sus resultados y las revisiones previstas.
7) Que la propia persona con síndrome de Down pueda manejar su "Cartilla de Salud".

# Programa Iberoamericano de Salud para Personas con Síndrome de Down

Federación Iberoamericana de Síndrome de DOWN

www.fiadown.org

**ARGENTINA:** Asociación Síndrome de Down de la República Argentina ASDRA · Fundación Sindrome Down para su Apoyo e Integración FUSDAI · Asociación para el Progreso de la Educación (entidad colaboradora) **BRASIL:** Federaçao Brasileira das Associações de Síndrome de Down FBASD **CHILE:** Fundación DOWN 21 CHILE **COLOMBIA:** Fundación Síndrome de Down del Caribe FUNDOWN CARIBE · Fundación Síndrome de Down Luisa Fernanda · ASDOWN Colombia **COSTA RICA:** Asociación Síndrome de Down de Costa Rica ASIDOWN **ESPAÑA:** DOWN ESPAÑA **HONDURAS:** Fundación Síndrome de Down INTEGRAR **MÉXICO:** Asociación Síndrome de Down de Monterrey **PARAGUAY:** Asociación Síndrome de Down del Paraguay ASIDOWN **PORTUGAL:** Federación Nacional de Cooperativas de Solidaridad Social FENACERCI · Federación Portuguesa para la Deficiencia Mental HUMANITAS **URUGUAY:** Asociación Down del Uruguay **VENEZUELA:** Asociación Venezolana para el Síndrome de Down AVESID

Síguenos en:

Con la cooperación de:

Instituto Iberoamericano de Investigación y Apoyo a la Discapacidad Intelectual

AEXCID cooperación extremeña

Secretaría General Iberoamericana
Secretaría-Geral Ibero-Americana