



PROGRAMA DE ATENCION DE LA SALUD DEL NIÑO CON SINDROME DE DOWN

Antonia Fernández León

Pediatra CS Plasencia II. Plasencia

INTRODUCCION

¿Es necesario un programa de salud específico para el Síndrome de Down?

El síndrome de Down (SD) es la alteración cromosómica más frecuente en el hombre. Se trata de la primera causa congénita de retraso mental y, según datos del ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas) en el año 2004¹, ocupa el cuarto lugar en la lista de defectos congénitos diagnosticados durante los tres primeros días de vida, con una prevalencia neonatal de 7,11 por 10.000 RN y una tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa, posiblemente debido al impacto de las interrupciones voluntarias de embarazo, al tratarse de un defecto susceptible de diagnóstico prenatal. En nuestra región la prevalencia en 2004 ha sido de 12,86 por 10.000 RN según datos del mismo estudio.

En España se estima que viven alrededor de 32.000 personas con SD². En Extremadura las personas con SD y certificado de minusvalía a fecha de febrero de 2006 son un total de 958, de los cuales 164 son menores de catorce años³.

Los niños con SD requieren de las mismas normas de atención sanitaria y exploraciones que cualquier otro niño. Pero este grupo poblacional presenta con más frecuencia anomalías congénitas y ciertos riesgos y problemas. El mejor conocimiento de los riesgos y problemas asociados al SD permite conocer qué alteraciones pueden aparecer y en qué momentos de la vida del individuo. Muchos de estos problemas y complicaciones pueden prevenirse si se los tiene en cuenta y se los trata precozmente.

La aplicación de las actividades preventivas recomendadas por los programas de salud ha hecho que la calidad y esperanza de vida de estas personas haya mejorado notablemente alcanzándose mejor estado de salud, mejor desarrollo intelectual, mayor grado de autonomía personal y mayor capacidad para vivir una vida integrada en la comunidad.

Por todo ello, parece pertinente añadir a las recomendaciones destinadas a la población infantil general en Atención Primaria, un grupo de actividades preventivas específicas para los niños con SD con el ánimo de favorecer el pleno desarrollo y aprovechamiento de sus capacidades, dependiente en gran medida de su buena salud.

Al seguir las actividades recomendadas se deberá tener en cuenta la experiencia local y los patrones de referencia de cada área de salud procurando una coordinación entre los distintos niveles y especialistas que atiendan al niño con SD e intentando eludir un exceso de controles que hagan demasiado diferente la vida del niño y su familia.

¿Qué programa de salud?

Desde 1981 en que aparece el primer programa de Medicina Preventiva para las personas con SD, diversas

instituciones internacionales y nacionales se han preocupado en promover recomendaciones y actuaciones en materia de salud para estas personas, ampliando, mejorando y extendiendo por todo el mundo los programas de salud.

El más reconocido a nivel mundial es el elaborado por un grupo internacional de expertos médicos y terapeutas denominado Down Syndrome Medical Interest group (DSMIG)⁴. Puede obtenerse en Internet:

www.infonegocio.com/downcan (temas de interés).

En España, la Federación Española de Instituciones para el Síndrome de Down (FEISD) elaboró y publicó un programa de salud basado en una edición previa del anterior programa descrito⁵. A destacar también la labor realizada por la Fundació Catalana Síndrome de Down⁶ y la Fundación Síndrome de Down de Cantabria⁷.

Con objeto de favorecer la generalización de la atención a niños con SD en nuestra región, se exponen los problemas de salud predominantes y las actividades preventivas dirigidas a detectarlos tratando de actuar con la mayor evidencia disponible en cada momento sobre las intervenciones específicas recomendadas. Es decir, conozcamos los problemas de salud más frecuentes en los niños con SD, conozcamos las actividades específicas recomendadas para detectarlos y adaptémoslos según nuestra experiencia y nuestros medios y especialistas disponibles tratando de prestar la mayor calidad asistencial a nuestros niños con SD.

PRINCIPALES PROBLEMAS DE SALUD EN PERSONAS CON SINDROME DE DOWN

La carga génica del cromosoma 21 triplemente representado, es el origen del desequilibrio que condiciona las alteraciones del desarrollo, estructura y función de diversos sistemas y órganos.

En el 95% de los casos el síndrome está causado por trisomía 21 pura, debida a la no disyunción en la fase de meiosis; en el 4% es causado por translocación de un cromosoma; alrededor de 1-3% son por mosaicismo en el que un mismo individuo presenta líneas celulares normales y trisómicas; en este caso la alteración se produce después de la fecundación, durante una de las divisiones del cigoto; la proporción de células trisómicas varía entre el 11 y el 70% y el fenotipo puede ir desde prácticamente normal a típicamente Down.

En una visión global y longitudinal, la persona con SD presenta las siguientes características:

- 1.- Un conjunto de rasgos y signos detectables en el RN que configuran el fenotipo característico del síndrome
- 2.- Lentitud y reducción del crecimiento corporal, incluido el cefálico.
- 3.- Lentitud del desarrollo motor, cognitivo y del lenguaje.



4.-Problemas de inmunidad que pueden explicar la frecuencia con que se presentan infecciones recurrentes, o la aparición de algún cuadro autoinmune o alguna enfermedad maligna (leucemia infantil).

5.-Otros trastornos muy variados, orgánicos y funcionales, como los referidos en la tabla siguiente.

Principales problemas de salud en personas con SD (excluido el pd neonatal)^{8, 9}

DIAGNOSTICO DEL SINDROME DE DOWN^{10, 11, 12}

DIAGNOSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal se basa en dos tipos de pruebas:

- Pruebas de presunción o sospecha, de naturaleza no invasiva

- Pruebas de confirmación, de naturaleza invasiva, mediante las cuales se obtienen células fetales con las que se realiza posteriormente el cariotipo

Pruebas de presunción

1.-Análisis bioquímico de un conjunto de sustancias que se encuentran en la sangre de la madre

2.-Análisis ecográfico del feto que detecta imágenes indicadoras de que pueda tener un SD.

El tipo de técnicas que se realizan en las pruebas presuntivas varían según la edad gestacional del embarazo:

Pruebas realizables durante el primer trimestre del embarazo:

- Medición de la translucencia nucal del feto mediante ecografía. La edad gestacional que ofrece datos más garantizables se encuentra entre la 11ª y la 13ª semana de gestación.

- Análisis bioquímico en sangre materna de:

- Proteína A del plasma sanguíneo asociada al embarazo (PAPP-A)

- La subunidad beta libre de la gonadotropina coriónica humana (âhCG)

Pruebas realizables durante el segundo trimestre de embarazo

Análisis bioquímico de los siguientes marcadores en sangre materna:

- Alfa-fetoproteína

- Gonadotropina coriónica humana total

- Estríol no conjugado

- Inhibina A

El análisis de los tres primeros productos se llama «prueba triple»; el análisis de los cuatro se llama «prueba cuádruple».

Estudio ecográfico de diversos signos: huesos de la nariz, malformaciones de órganos, tamaño de huesos largos, etc.

El resultado de este rastreo es un coeficiente de riesgo cuyo valor será indicativo de la necesidad o no de otras pruebas. El índice de falsos positivos suele ser del 5%. La tasa de detección oscila entre el 70 y 90 %.

Pruebas invasivas

Su objetivo es obtener células fetales en las que se puede detectar la presencia de la trisomía del cromosoma 21.

Los principales criterios que hacen pertinente el diagnóstico prenatal invasivo son:

1.- La madre tiene edad superior a 35 años

2.-Las pruebas presuntivas arrojan un valor positivo

3.-Hay antecedentes directos de patología genética

4.-Existe una anomalía ecográfica de riesgo

La obtención de las células fetales se realiza mediante las siguientes técnicas:

1. Amniocentesis: se realiza en las semanas 14 a 17 de embarazo. El análisis de un tercer cromosoma 21 se puede obtener por cariotipo, hibridación in situ por fluorescencia (FISH) o por técnica PCR.

2. Biopsia de las vellosidades coriónicas: realizable entre la 8ª y la 11ª semana de gestación.

3. Cordocentesis: uso excepcional

Indicaciones del diagnóstico prenatal

1.-Madres con 35 años de edad o mayores

2.-Padres con 50 años de edad o mayores

3.- Nacimiento anterior de un hijo con síndrome de Down o cualquier otra anomalía

4.-Translocación equilibrada de cromosomas en uno de los padres

5.-Padres con alteraciones cromosómicas

DIAGNOSTICO TRAS EL NACIMIENTO

El diagnóstico del síndrome de Down al nacer se basa en la presencia de una constelación de signos que constituyen un fenotipo característico y se confirma por estudio cromosómico mediante cariotipo.

El cariotipo ofrece también una guía para el consejo genético a los padres¹³ relativo al riesgo de tener otro hijo con SD según se trate de una trisomía 21 pura, de una translocación o de un mosaicismo.

RECOMENDACIONES BASADAS EN LA EVIDENCIA DIRIGIDAS A LOS PROBLEMAS MEDICOS ASOCIADOS AL SINDROME DE DOWN

1.- TRASTORNOS CARDIACOS

Entre el 35 y el 45% de los niños con SD padecen algún tipo de cardiopatía susceptible de control cardiológico o corrección quirúrgica¹⁴. La alteración más común son los defectos de la pared AV:

Distribución porcentual sobre el total de cardiopatías:

Defecto septal auriculoventricular	45%
Defecto septal ventricular	35%
Defecto de tipo ostium secundum	8%
Persistencia de ductus arteriosus	7%
Tetralogía de Fallot	4%
Otros	1%

Un examen clínico normal no excluye la presencia de cardiopatía. En la etapa neonatal la mitad de los casos quedarían sin diagnosticar y a las seis semanas un tercio de los casos. La ecocardiografía se muestra en diferentes



estudios como el medio diagnóstico más adecuado para detectar las anomalías cardíacas en la etapa neonatal del niño con SD¹⁵.

La cirugía reparadora debe realizarse a la edad recomendada para cada patología, previniéndose así complicaciones graves, como la presencia precoz de hipertensión arterial pulmonar. Las intervenciones quirúrgicas presentan unos resultados similares a los niños sin SD, con una supervivencia entre el 80 y el 90%¹⁶.

En adolescentes y adultos jóvenes es frecuente la disfunción de alguna de las válvulas del corazón (regurgitación aórtica y, más frecuentemente, prolapso de la válvula mitral)¹⁷.

Recomendación:

En la etapa neonatal debe realizarse ecografía cardíaca a los niños con SD. En la etapa adolescente se realizará ecografía cardíaca para descartar disfunción valvular.

Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud (recomendación B)¹⁸.

En niños mayores en los que nunca se haya realizado exploración y no muestren signos de cardiopatía, además de la exploración clínica y el ECG, es recomendable realizar una ecografía cardíaca.

2.- CRECIMIENTO

El desarrollo físico es más lento que en los grupos poblacionales por edad y sexo de niños no afectados de SD. Por ello, las medidas ponderostaturales deben ser referidas a estándares específicos para niños con SD. Las primeras publicadas y de uso extendido son las tablas de Cronk. Existen varias más editadas en Internet (<http://www.growthcharts.com>). La Fundación Catalana Síndrome de Down ha elaborado parámetros somatométricos de referencia para estos niños en nuestro medio que se pueden consultar en el Programa Español de Salud para las Personas con Síndrome de Down editado por la FEISD⁵. Recientemente han sido actualizadas por el Dr. X. Pastor y publicadas en la revista SD 2004. También se pueden encontrar en la página web de la Fundació Catalana Síndrome de Down⁶.

El lento crecimiento no es atribuible a déficit de GH de forma generalizada. Tampoco se ha comprobado que el tratamiento con GH mejore el perímetro craneal y el desarrollo psicomotor¹⁹. Si comprobamos una disminución del crecimiento, se precisará investigar causas: cardiopatías, hipotiroidismo, déficit de GH, malnutrición, leucemias...

La prevalencia de obesidad en este grupo es mayor que en la población general y debe ser considerado un problema de salud.

Recomendación:

Tutelar el crecimiento físico con tablas estándares para niños con SD (recomendación B)¹⁸

3.- DESARROLLO PSICOMOTOR

La función cognitiva varía tremendamente y no se puede predecir al nacimiento. No existe relación entre el fenotipo del niño con SD y el nivel de función cognitiva. El CI va de rangos bajo a moderado y profundo, siendo este último raro²⁰.

Los hitos del DPM siguen una secuencia más lenta que en la población general. El área más comprometida es el área del lenguaje²¹.

Es conveniente iniciar programas de intervención temprana/estimulación precoz sobre el desarrollo psicomotor, el lenguaje y la conducta alimentaria. Estudios de casos y controles han comprobado que estos programas mejoran el desarrollo global, los trastornos del comportamiento alimentario, el lenguaje y la integración social²², y la adaptación entre padres e hijos²³.

En nuestra región la Asociación Síndrome de Down de Extremadura (ASINDOEX) dispone de seis sedes comarcales enlazadas en un programa común de actuación, prestando servicios de Atención Temprana, apoyo y seguimiento escolar, logopedia, salud bucodental, formación e inserción laboral, atención a familias... Es conveniente informar a la familia de su existencia y en cualquier caso canalizar la incorporación a programas de atención temprana.

Recomendación:

Iniciar programas de intervención temprana del desarrollo psicomotor, lenguaje y conducta alimentaria. Valorar el desarrollo psicomotor con especial referencia al área del lenguaje. Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud (recomendación B)¹⁸.

4.- TRASTORNOS ENDOCRINOLÓGICOS

En las personas con SD de cualquier edad está aumentada la incidencia de alteraciones tiroideas, aproximadamente un 45% presenta algún tipo de disfunción tiroidea.

La forma más común es el aumento aislado de TSH o «hipertirotropinemia idiopática», posiblemente debido a neuroregulación defectuosa de la TSH, que en estudios de 24 horas varía entre niveles normales y altos. En el 40% de los casos evoluciona a la normalidad, recomendándose controles cada 6 meses. Entre el 12 y el 17% de los casos son hipotiroidismos adquiridos y de éstos, el 33% de causa autoinmune. La prevalencia de anticuerpos antitiroideos aumenta con la edad (por encima de los 8 años) y en ocasiones antecede al estado hipotiroideo en 12 a 18 meses²⁴. Los signos de hipotiroidismo pueden ser muy tenues, solapados a la clínica típica del SD (hipotonía, estreñimiento, incremento ponderal, crecimiento lento...).

No existe evidencia sobre el beneficio del tratamiento sustitutivo en elevaciones aisladas de la TSH²⁵. En caso de presentarse anticuerpos antitiroideos y elevación aislada de TSH, en el 35% de casos se desarrollará un hipotiroidismo franco.

Se han descrito también casos de hipertiroidismo de tipo inmunitario en niños y adultos con SD en mayor proporción a la población normal, 1,1% de casos²⁶. La diabetes mellitus también se aprecia más frecuentemente, con una prevalencia que oscila entre el 1,4 al 10,6% (DSMIG). La HCG sólo se administrará en caso de déficit confirmado.

Recomendaciones:

Determinar al nacer (cribado de metabolopatías), seis meses de vida, al año y anualmente TSH. En caso de disfunción tiroidea compensada, repetir cada seis meses TSH, T4 y rT3 hasta que se normalice la función o se diagnostique



de hipotiroidismo franco. En la edad escolar determinar anticuerpos antitiroideos al menos en una ocasión (entre los 9 a 12 años). Recomendación B¹⁸

5.- TRASTORNOS DIGESTIVOS

a) Malformaciones congénitas

Estenosis o atresias digestivas se producen en el 12% de los RN con SD. También se presenta con mayor frecuencia la enfermedad de Hirschprung (<1%) y el estreñimiento relacionado con el tipo de alimentación y la hipotonía muscular.

b) Enfermedad celiaca

La celiaquía se presenta en el 3-7% de las personas con SD frente al 1:2000 en la población general. Es frecuente su presentación de forma silente o de forma atípica por lo que se recomienda el cribado sistemático mediante la determinación de marcadores serológicos. Se recomienda la realización simultánea de anticuerpos antigliadina y antitransglutaminasa de manera periódica, aunque no se ha establecido la pauta idónea²⁷.

Recomendación:

En ausencia de clínica sugestiva de enfermedad celíaca, se determinarán a la edad de 2-4 años anticuerpos antigliadina simultáneamente a anticuerpos antitransglutaminasa. La recomendación es de tipo B.

6.- ANOMALIAS OCULARES Y DE LA VISION^{28, 29, 30}

Aproximadamente el 60% de individuos con SD presentan a lo largo de su vida alguna alteración ocular susceptible de intervención. Los problemas más frecuentes son la hiperopía en menores de 5 años, astigmatismo entre los 5 y 12 años y las anomalías del iris, estrabismo y cataratas adquiridas en mayores de 12 años. Las alteraciones retinianas están también presentes en un porcentaje alto. Problemas infrecuentes pero graves son las cataratas congénitas y el keratocono (aparece más frecuentemente en adolescentes con SD que en la población general); en ausencia de reflejo rojo, estrabismo y nistagmo deberá realizarse exploración exhaustiva. Se dan también con frecuencia estenosis de conductos lacrimales, blefaritis y conjuntivitis.

La prevención de la ambiopía y el diagnóstico temprano de todas las alteraciones es un reto importante y añade calidad de vida a estos niños

Recomendación:

Realizar exploración oftalmológica al nacer, 6 y 12 meses y al menos cada dos años. Recomendación C (insuficiente evidencia para excluirlo de las intervenciones preventivas)¹⁸.

7.- AUDICION/ORL^{31, 32}

La pérdida auditiva en niños con SD es un problema frecuente, la mayoría de los casos son hipoacusias de conducción, sólo el 4% presentó sordera neurosensorial. El tratamiento enérgico de las otitis serosas, colesteatomas, estenosis del CAE o impactaciones de cerumen pueden hacer mejorar los problemas de audición y consecuentemente de adquisición del lenguaje.

Debe realizarse el cribado auditivo en los primeros 6 meses de vida (otoemisiones acústicas, potenciales auditivos automatizados, potenciales evocados auditivos del tronco cerebral). Si se demora por cualquier circunstancia, pueden

ser también válidas hasta los 12 meses de vida dado el lento desarrollo psíquico que puede existir y que se requiere para poder aplicar otras técnicas. A partir de los 12 meses el cribado se realizará con pruebas de valoración basadas en reflejos conductuales audiológicos, impedanciometría o test de otoemisiones acústicas, dependiendo de la edad, nivel intelectual y estado de la audición.

Las personas con SD pueden empezar a desarrollar pérdidas auditivas durante su segunda década, originando en ocasiones trastornos de conducta que podrían ser mal interpretados como trastornos psiquiátricos.

La hipoplasia facial media hace que aumente la dificultad propia de unas vías respiratorias estrechas. La respiración ruidosa, sinusitis/nasofaringitis, son problemas frecuentes. La estrechez de la tráquea puede originar crup recurrente. La traqueomalacia es más frecuente en los bebés con SD. Se considera que la enfermedad obstructiva de las vías respiratorias es un problema importante de las personas con SD que en algunas ocasiones va a requerir intervención quirúrgica u oxigenoterapia.

Recomendaciones:

Realizar cribado de hipoacusia en los primeros seis meses de vida mediante OEA, PEAT o potenciales auditivos automatizados. Realizar cribado de hipoacusia con pruebas basadas en reflejos conductuales, impedanciometría u OEA cada año hasta los tres años y después cada dos años. Recomendación C¹⁸

8.- TRASTORNOS ORTOPEDICOS E INESTABILIDAD ATLANTOAXOIDEA

La laxitud ligamentosa es responsable de diversos problemas ortopédicos que tienen las personas con SD. Curiosamente no suele haber luxación congénita de cadera, aunque sí puede apreciarse en el niño mayor y adolescente. La luxación crónica de la rótula puede ocasionar problemas de la marcha en los adolescentes. La inestabilidad atlantoaxoidea o subluxación atlantoaxoidea (IAA) es el término usado para describir un incremento de la movilidad de la articulación atlantoaxoidea. Se define por la existencia de un espacio de más de 5 mm entre el segmento posterior del arco anterior del atlas y el segmento anterior de la apófisis odontoides del axis. Existe en el 10-20% de los menores de 21 años con SD, aunque la mayoría carece de síntomas. Las formas sintomáticas (síndrome de compresión medular) oscilan entre el 1-2% de la población Down³³.

El diagnóstico se establece mediante la realización de radiografía lateral de columna cervical en posición neutra, flexión y extensión. Se realizará entre los 3 y 5 años de vida y requiere la valoración por un radiólogo experto y confirmación en muchos casos por RNM.

La indicación de cribado en la fase asintomática es controvertida. El Comité de Medicina Deportiva de la AAP concluyó que el rastreo radiológico tenía «un valor potencial pero no probado» para detectar las personas que corrían riesgo de sufrir lesiones deportivas, recomendándose proseguir el estudio. Se siguen requiriendo las exploraciones radiológicas para participar en las Olimpiadas especiales.

El DSMG recomienda realizar cribado individual entre los 3 y 5 años. Si la medición es superior a 5 mm significa anomalía. El tratamiento será conservador, restringiéndose sólo las actividades que supongan riesgo de lesión medular.



Los niños que no tengan realizado el cribado necesitarán ser evaluados con anterioridad a procesos quirúrgicos o anestésicos que precisen de la manipulación del cuello. La repetición del cribado es aconsejable a los 10 años de edad. En edades posteriores no se ha demostrado su utilidad en ausencia de signos o síntomas relacionados³⁴.

Recomendación:

Realizar Rx lateral cervical en posición neutra, flexión y extensión entre los 3 y 5 años de edad. Recomendación C¹⁸

9.- TRASTORNOS ODONTOLÓGICOS^{35, 36}

Los pacientes con SD presentan los siguientes problemas odontológicos:

1.-Retraso en la erupción dentaria, hipodontias, anodoncias, dientes supernumerarios, manchas blanquecinas de hipocalcificación...

2.-Grave y acusado compromiso periodontal, que afecta sobre todo al sector anteroinferior.

3.-Frecuentes maloclusiones dentarias (macroglia e hipoplasia del maxilar). Las más frecuentes son la mordida abierta y la mordida cruzada.

4.-Menor incidencia de caries (retraso de la erupción dentaria y la función tamponante de la saliva).

5.-El bruxismo se observa en el 70% de los niños.

Recomendaciones:

Las pautas preventivas de higiene bucodental en series temporales han demostrado una disminución de los problemas odontológicos en este grupo de población. Recomendación C¹⁸

10.- INMUNIZACIONES

Las vacunas recomendadas en los niños con SD son las establecidas para la población infantil, incluyendo la vacuna de la gripe, varicela y neumocócica (tipo conjugada heptavalente en menores de 3 años y forma polisacárida 23 valente en mayores de 36 meses) indicadas en esta población porque suelen presentar inmunodeficiencias y problemas orgánicos³⁷.

Recomendación:

Inmunizar a los niños con SD según el calendario vacunal vigente en cada comunidad autónoma. Inmunizar frente a neumococo, varicela y gripe según pautas recomendadas para grupos de riesgo. Recomendación C¹⁸

11.- OTROS PROBLEMAS MÉDICOS

Los pacientes con SD pueden tener además otros problemas médicos observables en Atención Primaria. En estos casos no existe evidencia científica de qué intervenciones preventivas, primarias o secundarias, deben aplicarse, por lo que han de ser conocidos para diagnosticarlos en fases tempranas y permitir intervenciones tempranas.

Estos problemas son:

- Alteraciones del sueño³⁸, apnea obstructiva del sueño³⁹, problemas obstructivos de la vía aérea

- Otros problemas ortopédicos⁴⁰: inestabilidad atlanto-occipital, hiperlaxitud articular, escoliosis, subluxación rotuliana, deformidades del pie

- Trastornos neurológicos: epilepsia⁴¹, mioclonias, hipsarritmia

- Otros trastornos oftalmológicos : nistagmus, estenosis del conducto lacrimal, blefaritis, conjuntivitis

- Criptorquidia⁴²

- Inmunidad e infecciones: otitis, sinusitis. Déficit de IgA y/o subclases de IgG, trastornos autoinmunes

- Problemas de conducta⁴³: THDA, autismo, depresión, demencia, enfermedad de Alzheimer

- Otros problemas endocrinos: diabetes tipo I⁴⁴, hipertiroidismo²⁶

- Alteraciones hematológicas⁴⁵: trastorno mieloproliferativo transitorio (reacción leucemoide), leucemia aguda linfoblástica y no linfoblástica

- Disgenesia gonadal en mujeres⁴²

- Trastornos gastrointestinales: atresia duodenal, ano imperforado, obstrucción parcial del tracto GI superior, fístula tráqueo-esofágica, estenosis pilórica, enfermedad de Hirschsprung, estreñimiento crónico.

GUIAS DE ACTIVIDADES PREVENTIVAS

Destaca la editada en 1999 por la Down Syndrome Quarterly, la propuesta por la FEISD y la recomendada por el grupo PREVINFAS-PAPPS. Se expone a continuación esta última: (en la siguiente página)

1.- Determinar en suero anticuerpos antigliadina y simultáneamente los anticuerpos antitransglutaminasa una vez entre los 2 y 4 años.

2.- Rx lateral cervical entre los 3 a 5 años. Repetir si realiza deporte con asiduidad o previos a anestesia general. Examen neurológico en cada visita.

Vacunación antigripal, antineumococo y antivariola.

RESUMEN. PUNTOS CLAVES

1.-Los niños con SD requieren de las mismas intervenciones que la población infantil general. Pero es sabido que durante el desarrollo, en el nacimiento y a lo largo de la vida del individuo con SD, ciertas alteraciones pueden complicar su salud física. Muchas de las complicaciones pueden prevenirse si se las tiene en cuenta y se las trata precozmente.

2.-Parece recomendable pues, la existencia y aplicación de actividades específicas preventivas encaminadas a detectar y tratar precozmente los problemas de salud que puedan surgir en las personas con SD.

3.-Las actividades de salud a realizar deben estar adaptadas a la realidad sanitaria de cada área de salud.

4.-Las intervenciones que demuestran mayor efectividad y fuerza de recomendación (recomendación B: hay suficiente evidencia para incluir la recomendación en los controles periódicos de salud) son:

- Intervención temprana/estimulación precoz
- Utilización de estándares de crecimiento para la población afecta
- Evaluación de la función tiroidea
- Ecocardiografía en la etapa neonatal
- Ecocardiografía en la etapa adolescente para diagnóstico de valvulopatías
- Cribado de la enfermedad celíaca



5.- Las intervenciones en las que la evidencia para la inclusión o exclusión de la actividad en un examen periódico de salud es conflictiva (recomendación C) son:

- Cuidados bucodentales
- Cribado de trastornos auditivos, excepto el cribado auditivo neonatal universal
- Detección de anomalías oculares y de la visión

- Inestabilidad atlanto-axoidea
- Inmunizaciones especiales

6.- Para el resto de los problemas médicos observables en Atención Primaria en el SD, no existe evidencia científica de qué intervenciones preventivas, primarias o secundarias, deben aplicarse. Por ello es deseable que sean conocidos para diagnosticarlos en fases tempranas e intervenir precozmente.

Guía de actividades preventivas en niños con SD (edad en años)																			
Actividad	0-4 sem.	1	1,5	2	2,5	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Cariotipo Consejo genético	+																		
Actividades preventivas habituales (PAPPS)	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación cardiaca	Ecocardiogr															Ecocardiogr			
Evaluación audición	PETC o OEA	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Eval. oftalmológica	Reflejo rojo	+		+		+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación tiroides (TSH, T4)	Cribado de metaboloop	+		+		+	+	+	+	+	+	Anticuerpos antitiroideos			+	+	+	+	
Evaluación crecimiento (tablas estándares). Obesidad. Nutrición	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación bucodental					+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Cribado celiaquía ¹					+														
Apoyo familiar. Tutela de cuidados y habilidades paternas	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Desarrollo psicomotor. Coordinación con servicios educativos.	Intervención precoz	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Inestabilidad atlantoaxoidea ²							Rx	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?

**BIBLIOGRAFIA**

- 1.- BOLETIN DEL ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología. Serie V, nº 4 2005. ISSN: 0210-3893, 73-82.
- 2.- Instituto Nacional de Estadística. Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud 1999.
- 3.- CADEX. Consejería de Bienestar Social. Febrero 2006
- 4.- Cohen W. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision. *Down Syndrome Quarterly*. 1999; 4 (3).
- 5.- FEISD. Programa Español de Salud para las personas con Síndrome de Down. 3ª ed. Madrid: Ed. FEISD; 1999
- 6.- Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down. Programa de salud. Disponible en [http:// www.fcsc.org/cas/médico/programa.htm](http://www.fcsc.org/cas/médico/programa.htm)
- 7.- Tejerina A. Los cuidados de salud en el niño con síndrome de Down. XV curso básico sobre síndrome de Down. Santander, 4 y 5 de Noviembre de 2005. Disponible en: <http://www.downcantabria.com/curso.htm>
- 8.- Committee on Genetics. American Academy of Pediatrics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2001; 107 (2): 442-9
- 9.- National Down Syndrome Congress. Healthwatch for the person with Down Syndrome II.
- 10.- Gardner RJ, Sutherland GR. Chromosome abnormalities and genetic counselling. 3ª Edición. Oxford: Oxford University Press, 2004
- 11.- Malone FD, Canick JA, Hall RH, et al. First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome. *N Eng J Med* 2005; 2001-11
- 12.- Serés A, Cuatrecasas E, Catalá V. Genética, diagnóstico prenatal y consejo genético. En: JM Corretger, A Serés, J Casaldáliga, K Frías (eds). Síndrome de Down: Aspectos médicos actuales. Barcelona: Masson, 2005 (p. 3-20)
- 13.- Newberger DS. Down síndrome: prenatal risk assessment and diagnosis. *Am Fam Physician* 2000 Aug 15; 62 (4): 825-32
- 14.- Freemam SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, Hassold TJ, Khoury MJ, Saker DM. Population based study of congenital heart defects in Down syndrome. *Am J Med Genet* 1998; 80 (3): 213-7
- 15.- McElhinney DB, Straka M, Goldmuntz E, Zackai EH. Correlation between abnormal cardiac physical examination and echocardiographic finding in neonates with Down syndrome. *Am J Med Genet* 2002 Dec 1; 113 (3): 238-41
- 16.- Reller M, Morris C. Is Down syndrome a risk factor for poor outcome after repair of congenital heart defects?. *J Pediatr*. 1998; 132: 738-41
- 17.- Geggel R, O'Brien J, Feingold M. Development of valve dysfunction in adolescents and young adults with Down syndrome and no known congenital heart disease. *J Pediatr*. 1993; 122: 821-3
- 18.- Grupo PREVINPAD/PAPPS. Actividades preventivas en la infancia y adolescencia. Prevención y niños con SD. 2003. Disponible en : <http://www.aepap.org/previnfad/pre-recom.htm>
- 19.- Anneren G, Tuvemo T, Carlsson-Skwirut C, Lonnerholm T, Bang P, Sara VR, Gustafsson J. Growth hormone treatment in young children with Down's syndrome: effects on growth and psychomotor development. *Arch Dis Child*. 1999; 80: 334-38
- 20.- Rebecca B, Saenz Md. Primary care of infants and young children with Down syndrome. *Am Fam Physician*. 1999; 59 (2): 381-90
- 21.- Caselli Mc, Vicari S, Longobardi E, Lami L, Pizzoli C, Stella G. Gestures and words in early development of children with Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res*. 1998; 41 (5): 1125-35
- 22.- Connolly Bh, Morgan SB, Rusell FF, Fulliton Wi. A longitudinal study of children with Down syndrome who experienced early intervention programming. *Phys Ther*. 1993; 73 (3): 170-9
- 23.- Pelchat D, Bisson J, Ricard N, Perreault M, Bouchard Jm. Longitudinal effects of an early family intervention programme on the adaptation of parents of children with disability. *Int J Nurs Stud*. 1999; 36(6): 465-77
- 24.- Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson SA, Anneren G. Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and Thyroid autoimmunity. *Arch Dis Child*. 1998; 79 (3): 242-5
- 25.- Tirosh E, Taub Y, Scher A, Jaffe M, Hochberg Z. Short-term efficacy of thyroid hormone supplementation for patients with Down syndrome and low-bordeline thyroid function. *Am J Ment Retard*. 1989; 93(6): 652-6
- 26.- Castro A, Linares R. Estudio de la función tiroidea en personas con síndrome de Down. *Aten. Primaria*. 1999; 23: 87-90
- 27.- Donat E, Polo B, Ribes C. Marcadores serológicos de enfermedad celiaca. *Acta Pediátrica Española* 2003; 61 (1): 24-30

- 28.- Caputo Ar, Wagner Rs, Reynolds DR, Guo SQ, Goel AK. Down síndrome. Clinical review of ocular features. *Clin Pediatr(Phila)*. 1989; 28 (8): 355-8
- 29.- Berk At, Saatci AO, Ercal MD, Tunc M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. *Ophthalmic Genet*. 1996; 17(1): 15-9
- 30.- Tsiaras WG, Pueschel S, Keller C, Curran R, Giesswein S. Amblyopia and visual acuity in children with Down's syndrome. *Br J Ophthalmol*. 1999; 83 (10): 1112-4
- 31.- Roizen NJ, Wolters C, Nicol T, Blondis TA. Hearing loss in children with Down syndrome. *J Pediatr*. 1993; 123 (1): S9-12
- 32.- Shott SR, Joseph A, Heithaus D. Hearing loss in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001 Dec 1; 61 (3): 199-205
- 33.- Committee on Sports Medicine and Fitness. AAP. Atlantoaxial instability in Down syndrome: Subject review (RE9528). *Pediatrics*. 1995; 96 (1): 151-4
- 34.- Brockmeyer D. Down syndrome and craniovertebral instability: Topic review and treatment recommendations. *Pediatr Neurosurg*. 1999; 31 (2): 71-7
- 35.- Mayoral G. Ortodoncia y síndrome de Down. *Rev Int sobre el Síndrome de Down*. 1999; 3(3): 33-8
- 36.- Pipa A, Alvarez J, Ruiz J. Síndrome de Down: alteraciones estomatológicas. Aspectos preventivos. *Rev Esp Pediatr*. 1999; 55 (4): 353-60
- 37.- Barradas C, Charlton J, Mendoza P, Lopes AI, Palha M, Trindade JC. IgG subclasses serum concentrations in a population of children with Down syndrome: Comparative study with siblings and general population. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2002 Mar-Apr; 30 (2): 57-61
- 38.- Levanon A, Tarasiuk A, Tal A. Sleep characteristics in children with Down syndrome. *J Pediatr*. 1999; 134: 755-60
- 39.- Marcus CL, Keens TG, Bautista DB, Pechmann WS, Ward SL. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics*. 1991; 88 (1): 132-9
- 40.- Livingstone B, Hirst P. Orthopedic disorders in school children with Down's syndrome special reference to the incidence of joint laxity. *Clin Orthop*. 1986; 207: 74-6
- 41.- McVicker RW, Shanks OEP, McClelland RJ. Prevalence and associated features of epilepsy in adults with Down's syndrome. *Br J Psychiatry* 1994 Apr; 164 (4): 528-32
- 42.- Alvarez MJ, Barona P. La salud de los niños con síndrome de Down. *ActPed Esp*. 1995; 53: 231-40
- 43.- Coe DA, Matson JI, Russell DW, Slifer KJ, Capone GT, Baglio C, Stallings S. Behavior problems of children with Down syndrome and life events. *J Autism Dev Disord*. 1999; 29 (2): 149-56
- 44.- Anwar Aj, Walker JD, Frier BM. Type 1 diabetes mellitus and Down's syndrome: prevalence, management and diabetic complications. *Diabet Med* 1998 Feb; 15 (2): 160-3
- 45.- Rebecca B, Saenz MD. Primary care of infants and young children with Down syndrome. *Am Fam Physician*. 1999; 59 (2): 381-90

ASOCIACION SINDROME DE DOWN DE EXTREMADURA (ASINDOEX)

Sede comarcal de Plasencia. Tlf. 927426390
C/ Avenida Virgen del Puerto, s/n . 10600 Plasencia
plasencia@downex.com

Sede comarcal de Cáceres. Tlf. Y Fax 927212233
Hogar «Julián Murillo». C/ Ronda de San Francisco, s/n
10025 Cáceres. caceres@downex.com

Sede comarcal de Badajoz. Tlf. 924302352 / Fax 924253553
Avda Mª Auxiliadora, 2. . 06011 Badajoz. badajoz@downex.com

Sede comarcal de Zafra. Tlf. Y Fax 924554225
C/ Virgen de Guadalupe 11-B- Patio Interior Colegio Juan XXIII
06300 Zafra. zafra@downex.com

Sede comarcal de Don Benito-Villanueva. Tlf. 924808160
C/ San Juan, 3 . 06400 Don Benito. donbenito@downex.com

Sede comarcal de Mérida. Tlf. 924317150
C/ José Hierro s/n . 060800 Mérida. merida@downex.com

Servicios centrales Asociación Síndrome Down de Extremadura
Tlf. 924330737 / Fax 924317998. C/ José Hierro s/n . 06800 Mérida
regional@downex.com