

SINDROME DE DOWN:

Programa de seguimiento multidisciplinar en A. Primaria



Inmaculada Bonilla Díaz, R1 Pediatría
Tutores: Dr. Hernanz y Dra. Orquin
Hospital General Universitario Alicante

INDICE

- ◇ INTRODUCCION
- ◇ ETIOLOGIA
- ◇ CARACTERISTICAS
- ◇ SEGUIMIENTO

INTRODUCCION

- El Síndrome de Down (SD):
 - Primera causa genética de retraso mental
 - **Cromosomopatía** mas frecuente y mejor conocida
- Incidencia ha ido disminuyendo
 - Planes de diagnostico prenatal
- Mayor esperanza y calidad de vida → **programas específicos de salud**

ETIOLOGIA

- **95%** de casos → debido a la no disyunción meiótica en el óvulo



CARACTERÍSTICAS

- **Síndrome** = conjunto de signos + síntomas

Cabeza braquicefalica pequeña

Epicantus

Hendidura palpebral oblicua

Macroglosia

Paladar ojival

Pelo fino

Iris moteado (manchas de Brushfield)

Puente nasal aplanado

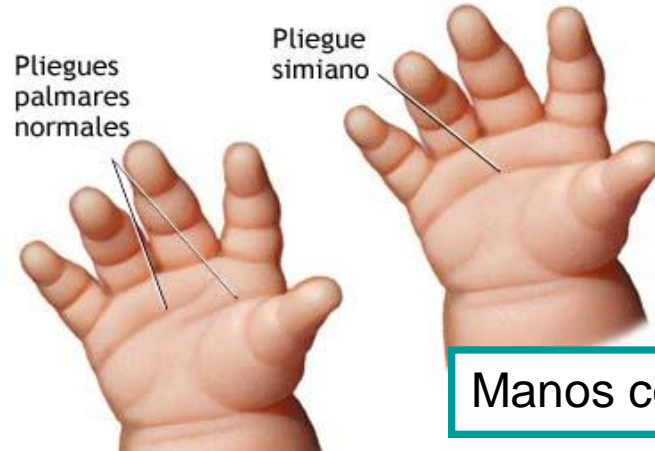
Orejas pequeñas

Exceso de piel en nuca

CARACTERISTICAS



CARACTERISTICAS



Manos cortas y anchas

Hipoplasia falange media del 5º dedo



Signo de la sandalia

Hipotonía



ADAM.

CARACTERÍSTICAS

Desarrollo psicomotor

- Función cognitiva variable
- No relación fenotipo - función cognitiva
- Puntos fuertes:
 - Desarrollo social
 - Comunicación no verbal
- Beneficios programas de intervención temprana

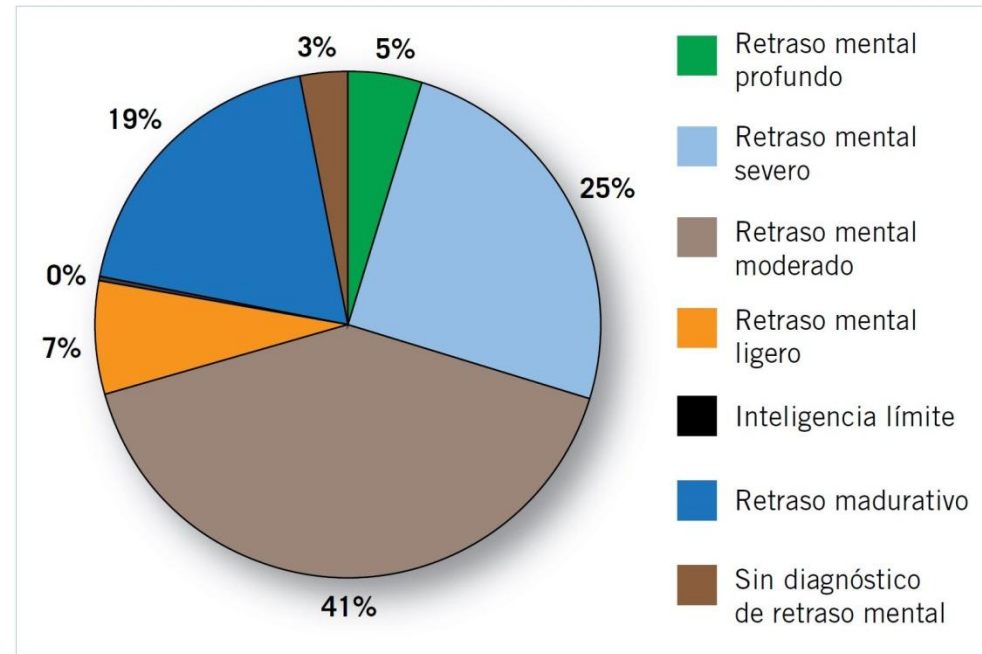


Tabla II. Desarrollo motor y de lenguaje en niños con síndrome de Down (elaboración propia a partir de: DSMIG 2000. Cunningham, 1988. *Down's syndrome. An introduction for parents. Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series*)

<i>Ítem</i>	<i>Edad media (en meses)</i>	<i>Edad media + 2 DS</i>
Enderezamiento cefálico en prono	3	6
Cont. cefálico vertical	4	8
Reacción apoyo lateral	8	12
Reacción apoyo anterior	8	13
Sedestación estable	10	13
Bipedestación	13	21
Volteo	8	12
Rastreo	14	22
“Rodar”	12	17
Gateo	18	27
Marcha libre	24	33
Balbuceo	11	18
Responde a palabras familiares	13	18
Primeras palabras con significado	18	36
Muestra deseos con gestos	22	30
Hace frases de 2 palabras	30	60

Articles

Safety and efficacy of cognitive training plus epigallocatechin-3-gallate in young adults with Down's syndrome (TESDAD): a double-blind, randomised, placebo-controlled, phase 2 trial

- **Epigallocatequina galato (EGCG):**
 - Capaz de inhibir proteína Dyrk1A
 - EGCG + estimulación cognitiva → cambios en memoria y funciones ejecutivas

SEGUIMIENTO

- Mismos controles periódicos y vacunas que cualquier otro niño
- Prestar atención a las **complicaciones** que pueden aparecer **inherentes a su cromosomopatía**

Tabla I. Principales problemas de salud en personas con síndrome de Down (excluida la etapa neonatal)

<i>Problema</i>	<i>Prevalencia</i>
Cardiopatía congénita	40-62%
Hipotonía	100%
Retraso del crecimiento	100%
Retraso mental	97,3%
Alteraciones de la audición	50%
Problemas oculares	
• Errores de refracción	50%
• Estrabismo	44%
• Cataratas	5%
Anormalidad vertebral cervical	10%
Alteraciones tiroideas (formas clínicas y subclínicas)	45%
Sobrepeso	Común
Trastornos convulsivos	5-10%
Problemas emocionales y de conducta	Común
Demencia prematura (5 ^a -6 ^a década)	18,8% -40,8%*
Problemas dentales (enfermedad periodontal, caries, maloclusión...)	60%
Disgenesia gonadal	40%
Enfermedad celíaca	3-7%
Apnea obstructiva del sueño	45%

* *Datos no fiables, ausencia de estudios epidemiológicos amplios.*

Desarrollo físico (pónđero-estatural)

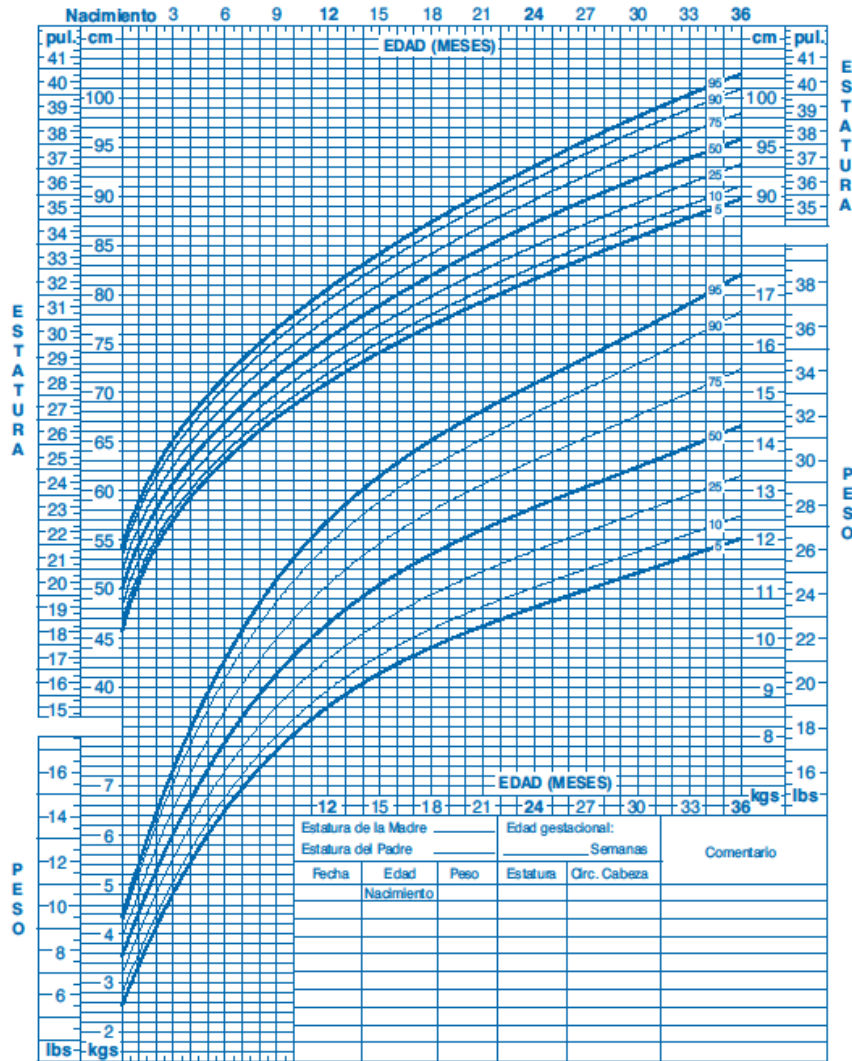


Desarrollo físico (pónđero-estatural)

- Desarrollo físico más lento
- Tablas de crecimiento estandarizadas:
www.growthcharts.com
- Si disminución del crecimiento en referencia a las tablas → investigar cardiopatía congénita, hipotiroidismo, celiacua...
- Estirón puberal menos vigoroso y suele ocurrir antes
- Mayor prevalencia de obesidad
- **Intervención** → dieta equilibrada + aumento de actividad física

Nacimiento a 36 meses: Niños
Percentiles de Estatura por edad y Peso por edad

Nombre _____ # de Archivo _____



Publicado el 30 de mayo del 2000 (modificado el 20 de abril del 2001).

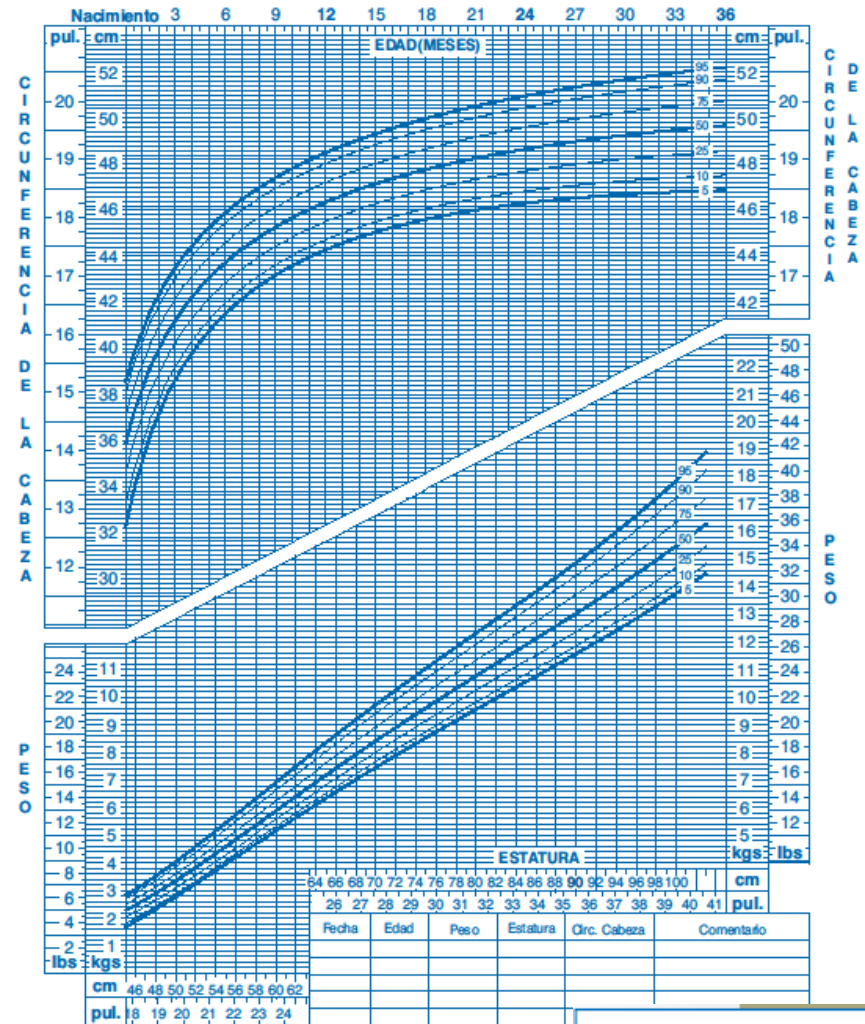
FUENTE: Desarrollado por el Centro Nacional de Estadísticas de Salud en colaboración con el Centro Nacional para la Prevención de Enfermedades Crónicas y Promoción de Salud (2000).
<http://www.cdc.gov/growthcharts>



NCEHP • REALIZAREMOS • PEOPLE™

Nacimiento a 36 meses: Niños
Percentiles de circunferencia de la cabeza por edad y Peso por estatura

Nombre _____ # de Archivo _____

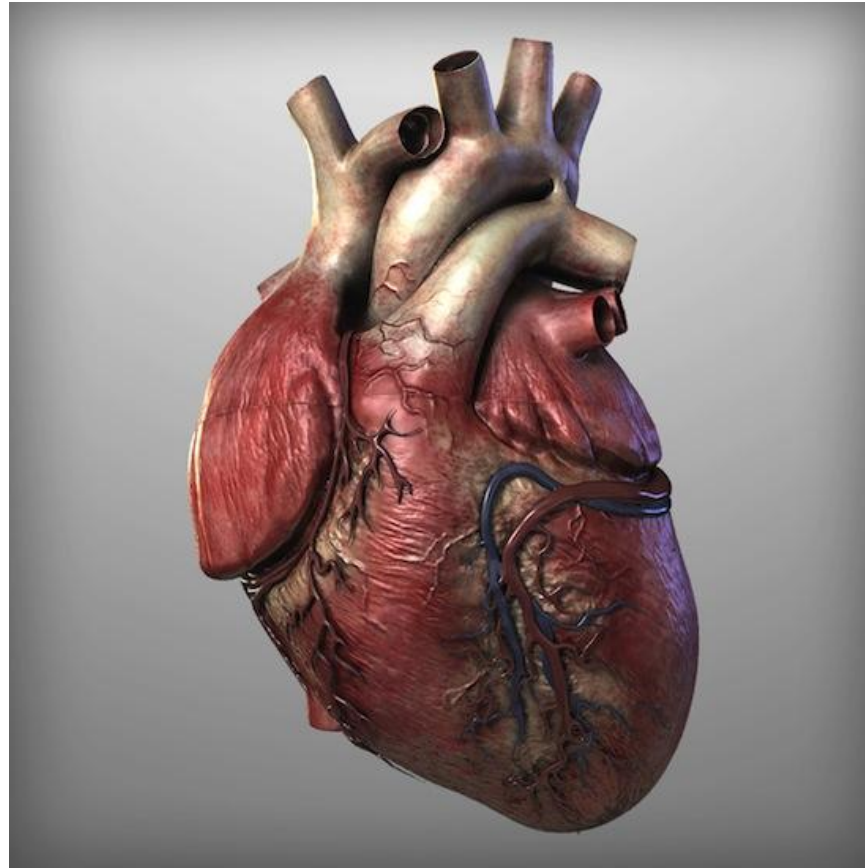


Publicado el 30 de mayo del 2000 (modificado el 16 de octubre del 2000).

FUENTE: Desarrollado por el Centro Nacional de Estadísticas de Salud en colaboración con el Centro Nacional para la Prevención de Enfermedades Crónicas y Promoción de Salud (2000).
<http://www.cdc.gov/growthcharts>



Problemas cardíacos



Problemas cardíacos

- **40-62%**
- Examen clínico normal no excluye cardiopatía
 - **ecocardiograma en los primeros 2 meses** de vida
 - ↳ Si cardiopatía → necesidad de profilaxis antibiótica ante procedimientos que supongan riesgo de endocarditis bacteriana (dental, nefrourológico...)
 - **ecocardiograma 18 - 20 años** → descartar patología valvular
- Riesgo de desarrollar hipertensión pulmonar si comunicación interventricular o canal atrioventricular

Tabla III. Distribución de cardiopatías congénitas en síndrome de Down (distribución porcentual sobre el total de cardiopatías)

<i>Tipo de cardiopatía</i>	<i>%</i>
Defecto septo auricular	45
Defecto septo ventricular	35
<i>Ostium Secundum</i>	8
<i>Ductus</i> persistente	7
Tetralogía de Fallot	4
Otros	1

Alteraciones de la función tiroidea



Alteraciones de la función tiroidea

- **45%** → + frec. elevaciones aisladas de la TSH
- Estudio cada **6 meses** hasta el año
- Posteriormente controles **anuales**
 - Ac antitiroideos si se demuestra hipotiroidismo

Trastornos odontológicos



Trastornos odontológicos

- Características:
 - Retraso en la erupción
 - Erupción irregular de dientes
 - Aparición de manchas blanquecinas de hipocalcificación
- Enfermedad periodontal → sector anteroinferior
- Tendencia a maloclusiones dentarias
- Bruxismo hasta en el 70%
- **Intervención:**
 - medidas de higiene bucodental
 - tratamiento con ortodoncia si precisa

Enfermedad celíaca



Enfermedad celíaca

- **4 - 7%** → habitualmente silente, asintomática o atípica
- Cribado sistemático a los **2-3 años** de edad
 - anticuerpos antitransglutaminasa (ATGt-IgA)
 - ATGt tipo IgG → casos que asocian déficit de inmunoglobulina A (IgA)
- Si resultado inicial (-) → no excluye posibilidad de que desarrolle enfermedad
- Repetir marcadores a los **6-7 años**

Trastornos oculares y auditivos



Trastornos oculares y auditivos

- Mas del **50%**
- **Oculares** → + frec = estrabismo, miopía, hipermetropía y cataratas
- Exploración oftalmológica dentro del **primer año** de vida
 - Si exploración normal → controles **cada dos años**
- **Auditivos** → mayoría hipoacusia de conducción secundaria a:
 - otitis media serosa, colesteatoma, estenosis conducto, cerumen...
- Correlación audición - problemas del lenguaje
- Cribado universal hipoacusia sensorial en **primer semestre** de vida
- **Anual** hasta los tres años y posteriormente **cada dos años**
- Primeros síntomas a partir de la 2^o década de la vida

Inestabilidad atlantoaxoidea



Inestabilidad atlantoaxoidea

- **10-20%**
- Espacio 5 mm o más, atlas - apófisis odontoides del axis
- Mayoría asintomáticos
- Diagnóstico → radiografía lateral columna cervical: flexión, neutra y en extensión, entre **3-5 años**
 - espacios superiores a 5 mm → busca de síntomas de compresión medular + RMN
- Seguimiento clínico en todas las revisiones
- Algunos protocolos repiten cribado a los **6 años**

Otros problemas médicos

- Criptorquidia 40%
- Bronquitis, neumonías, sinusitis y otitis
- 10% recién nacidos → reacción leucemoide
- Apneas obstructivas del sueño 45%
- Digestivo: 10- 12% nacen con malformaciones intestinales → atresia duodenal, enfermedad de Hirschsprung
- A partir de los 18 años buscar signos de demencia precoz

Inmunizaciones

- Vacunas recomendadas en la población general
- “Inmunosupresión relativa”
(déficit de subclases IgG2 e IgG4),
- Malformaciones anatómicas
- Comorbilidad con cardiopatías y enfermedad respiratoria crónica

Gripe anual

Alteraciones comportamiento

- Revisar desarrollo y ubicación en la escuela
- Analizar **socialización**, **situación familiar** y relaciones
- Detectar **problemas de conducta** → trastornos médicos, psiquiátricos, neurológicos...
- Asesorar a las familias sobre la transición de la escuela elemental a la escuela media
- Analizar progresión de cambios físicos y psicológicos durante la **pubertad**



Etapa p uberal/r eproductiva

- Mayoría varones infértiles
- Analizar con los pacientes y sus familias la anticoncepción y la prevención de enfermedades de transmisión sexual
- Pueden querer hablar sobre **esterilización**
- **La esterilización queda despenalizada en España** en el artículo 156 del Código Penal cuando la persona «adolesca de grave deficiencia psíquica» y la práctica «haya sido autorizada por el juez»
- **Convención de los Derechos de las Personas con Discapacidad** -ratificada por España en 2008- → «las personas con discapacidad, incluidos los niños y las niñas, mantengan su fertilidad, en igualdad de condiciones con las demás»

CONCLUSIONES



- Primera causa genética de retraso mental
- Con soporte educacional adecuado <10% retraso mental profundo
- Tablas propias de crecimiento
- Conocimiento de riesgos y problemas asociados al SD permite conocer qué alteraciones pueden aparecer y en qué momentos de la vida del individuo → prevención y diagnóstico precoz

BIBLIOGRAFIA

- J. Lirio Casero, J. García Pérez. Protocolo de seguimiento del síndrome de Down. Unidad de Pediatría Social. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid [en línea] [fecha de consulta: 8-III-2017]. Disponible en: <http://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2014-10/protocolo-de-seguimiento-del-sindrome-de/>
- Mercé Artigas López. Síndrome de Down (Trisomia 21). AEPED. [en línea] [fecha de consulta: 8-III-2017]. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>

BIBLIOGRAFIA

- Marilyn J. Bull, MD y el Comité de Genética. INFORME CLÍNICO Supervisión de la salud de niños con síndrome de Down. AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS [en línea] [fecha de consulta: 8-III-2017]. Disponible en: <http://www.ndsccenter.org/wp-content/uploads/AAP-Guidelines-Spanish.pdf>
- R. M. Kliegman S.A. Síndrome de Down. NELSON: Tratado de Pediatría (20ª ED.) Elsevier. España, 2016. p 640-644