

Síndrome de Down Más allá de lo típico



Sofía Sala Grigioni. Rotatorio Pediatría
Tutor: Dr. Oscar Manrique. Sección Medicina Digestiva

Servicio de Pediatría, HGUA

Presentación del caso

Lactante de 1 mes y 20 días de vida que ingresa por rechazo de las tomas de 2-3 días de evolución y para estudio de colestasis por sospecha ecográfica de atresia de vías biliares

Antecedentes: Síndrome de Down

- Comunicación interventricular e hipertensión pulmonar
- Hipocalcemia e hipoparatiroidismo
- Síndrome mieloproliferativo transitorio
- Patrón de colestasis con ictericia generalizada

Incidencia 1 de
cada 1.100 recién
nacidos

TABLA 1 Problemas médicos comunes del
síndrome de Down

Afección	%
Problemas auditivos	75
Problemas visuales	60
Cataratas	15
Errores refractivos	50
Apnea obstructiva del sueño	50 a 75
Otitis media	50 a 70
Enfermedad cardíaca congénita	40 a 50
Hipodoncia y retraso de la dentición	23
Atresias gastrointestinales	12
Enfermedad tiroidea	4 a 18
Convulsiones	1 a 13
Problemas hematológicos	
Anemia	3
Ferropenia	10
Trastorno mieloproliferativo transitorio	10
Leucemia	1
Enfermedad celíaca	5
Inestabilidad atloaxoidea	1 a 2
Autismo	1
Enfermedad de Hirschsprung	<1

Exploración y manejo del paciente

Afebril, FC 150 lpm, FR 80 rpm, satO2 100% sin oxígeno.

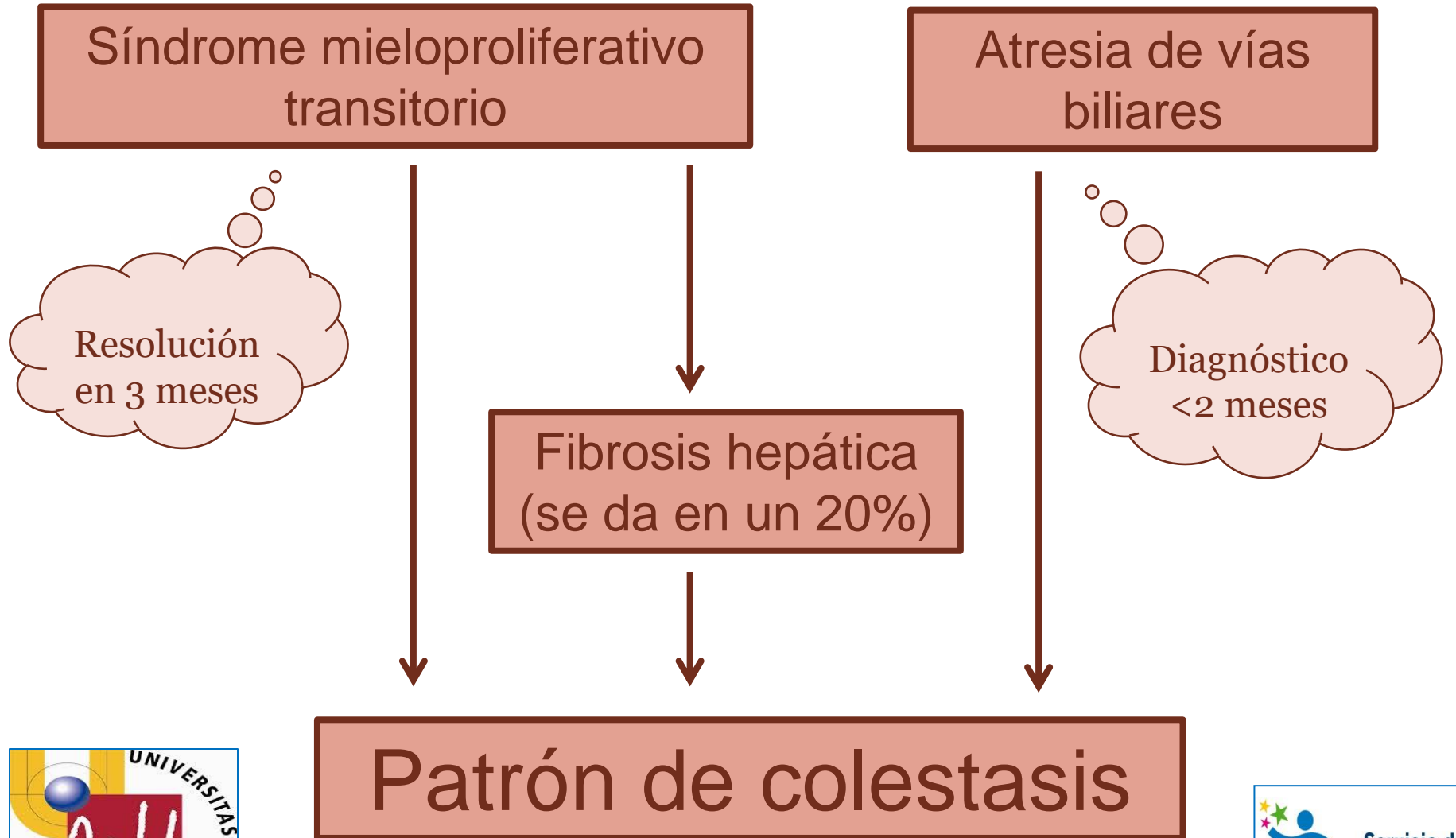
Marcado tiraje subcostal. Tinte ictérico generalizado, hepatomegalia sin esplenomegalia. Hipocolia y orina normal

Tratamiento:

Fenobarbital y Ácido ursodesoxicólico de cara a gammagrafía/colestasis

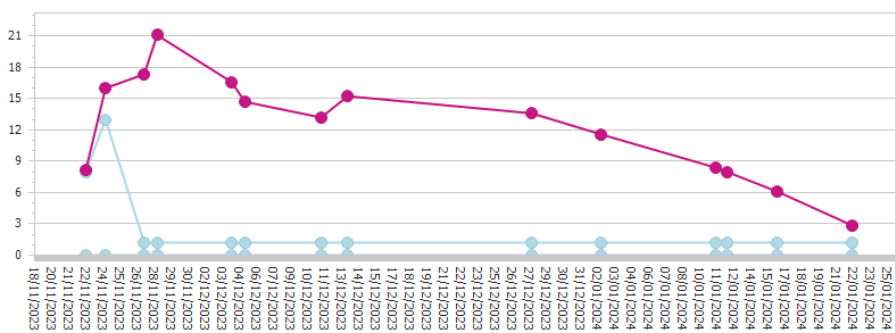


Diagnóstico diferencial de la colestasis

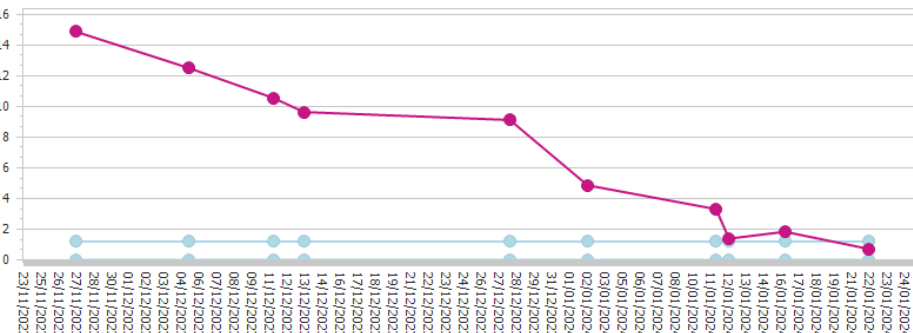


Pruebas complementarias

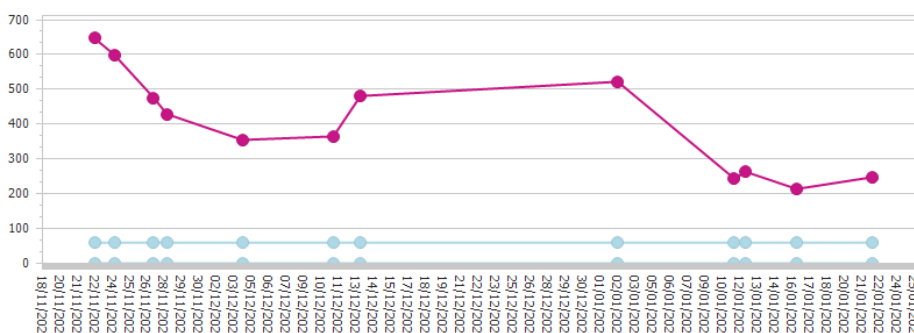
BILIRRUBINA TOTAL



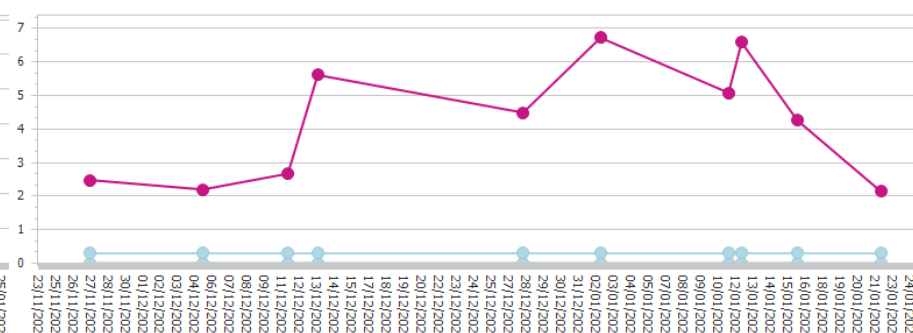
BILIRRUBINA INDIRECTA



GAMMA GLUTAMIL TRANSPEPTIDASA



BILIRRUBINA DIRECTA



Heces y orinas normales
ECO abdominal: en contra de atresia

Pruebas complementarias

Hemograma 5/12/23: leucocitos 13.200/uL, hemoglobina 16 g/dL, **plaquetas 1.052.000/uL**

Frotis de sangre periférica 12/12/23 : **11% de blastos**

Frotis de sangre periférica 12/01/24 : **1,4% de blastos**

Hemograma 22/01/24: leucocitos 8.710/uL, hemoglobina 8,9 g/dL, **plaquetas 435.000/uL**

Elastografía hepática 22/01/24: estadio **F0** (ausencia de fibrosis)

Tratamiento al alta



Tratamiento al alta:

- Se suspende Fenobarbital
- Continuar tratamiento con Ácido ursodesoxicólico con intención de retirar en una semana
- Espironolactona y Furosemida
- Dar suplementos de Vitamina D y Protovit

Se seguirán con controles tanto clínicos como analíticos por parte de Digestivo, Cardiología, Endocrino, Hematología y de la Unidad de hospitalización domiciliaria pediátrica (UHD-P)

Ideas claves a llevar a casa

- Es fundamental el diagnóstico precoz y seguimiento de los problemas vinculados al Síndrome de Down, con el fin de mejorar el pronóstico y la calidad de vida
- En toda ictericia patológica del recién nacido con Síndrome de Down conviene realizar el diagnóstico diferencial como en cualquier otro niño teniendo en cuenta que en ocasiones la causa puede ser de origen multifactorial

Bibliografía

1. Bull MJ, the Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2011;128(2): 393–406.
2. Tordecilla C J, Rodríguez Z N, Álvarez A P, Velozo P L. Síndrome de Down, trastorno mieloproliferativo transitorio y fibrosis hepática. *Rev Chil Pediatr* [Internet]. 2003;74(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/s0370-41062003000100009>
3. Avellón L H, Mata F C, Pescador C I, Menárquez P J. Anomalías hematológicas asociadas al síndrome de Down: síndrome mieloproliferativo transitorio neonatal y leucemia mieloblástica congénita. *Acta Pediatr Esp*. 2008; 66(9): 459-463.

