



# Sindrome de Down

- SD es una situación o circunstancia que ocurre en la especie humana como consecuencia de una alteración genética

En Chile, la mayoría recibe el diagnóstico al nacer, cuando las características físicas del RN hacen sospechar el diagnóstico .

- Hipotonía , perfil facial plano , nariz pequeña y puente nasal bajo.
- Fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba
- Manchas de Bruschi y pliegues epicánticos
- orejas pequeñas, boca pequeña y lengua protruyente
- braquicefalia, cuello corto y piel redundante en zona posterior del cuello
- retraso del cierre de fontanelas, hiperlaxitud articulaciones
- Pliegue palmar único, hipoplasia de falange media del 5to dedo y clinodactilia
- espacio entre primer y segundo ortejo ("pie en sandalia")
- diástasis de rectos anteriores, genitales externos pequeños
- Pelo fino, suave y liso

- Cuando nace un niño con Síndrome de Down, todos sufren una fuerte conmoción que puede durar minutos o seguir durante días o meses.
- Surgen sentimientos de dolor , pérdida, culpa entre otros.
- Sus sueños se esfuman en un instante, y aparece un sentimiento de vacío interior, de haber perdido algo.
- Por eso es necesario elaborar un duelo, por la pérdida de ese hijo esperado, ese hijo soñado que NO nació, y es necesario despedirse de él, para poder amar a este hijo, que SÍ está, pero que “es otro”, tiene Síndrome de Down.

- Como dar la noticia

- El primer acto terapéutico es una adecuada comunicación a los padres de la noticia de que su hijo RN 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 con experiencia y conocimientos actualizados sobre el síndrome de Down.
- Dar la noticia conjuntamente a ambos padres, en un ambiente discreto, tranquilo, y con espacio adecuado para favorecer la intimidad de la pareja.
- Es conveniente que esté presente el propio niño, en brazos de la madre y facilitando el contacto y el intercambio afectivo entre ellos .
- 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, y no 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.

- Es conveniente no ofrecer demasiada información en los primeros momentos, para no sobrecargar y agobiar a la familia.
- Haciéndoles 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.
- Dar una información esperanzadora, sobre aspectos positivos del SD. Aunque se debe ser honesto y hablar de discapacidad intelectual.
- La información debe ser global.

- 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 psicológica y educativamente.
- Lo mejor es que se les ponga en contacto con instituciones locales especializadas en el campo del síndrome de Down y que les oriente hacia un buen servicio de atención temprana.

- El síndrome de Down (SD) es causado por material extra del cromosoma 21.
- Frecuencia es de 1/700-800 nacidos vivos. En Chile, registros del ECLAMC reportan incidencias en ascenso en los últimas décadas, con una tasa de 2,4 por 1.000.
- En países con alto diagnóstico prenatal y leyes de aborto, la prevalencia ha disminuido en forma sostenida (ECEMC) sobretodo en  $>35$ .

Handwritten text in a cursive script, possibly a list or notes, arranged in two columns. The text is mirrored across the vertical axis of the page.

- Diagnostico
- a) Las pruebas de cribado, presunción o sospecha, de naturaleza no invasiva; sin riesgo de aborto.
- b) Las pruebas invasiva, mediante las cuales se obtienen células fetales con las que se realiza posteriormente el cariotipo. pequeño aumento en el riesgo de aborto.(ya en retirada)
- c) Nuevas pruebas diagnósticas no invasivas : consisten en la determinación de ADN fetal en la sangre de la madre.

## ○ Pruebas de cribado, presunción o sospecha

- a) El *análisis bioquímico* de un conjunto de sustancias (proteínas y hormonas) 1 tri : Proteína A en sangre (PAPP-A)

y fbCG (subunidad beta) 2 tri : alfafetoproteína, gonadotropina corionica total , Inhibina A, y estriol no conjugado.

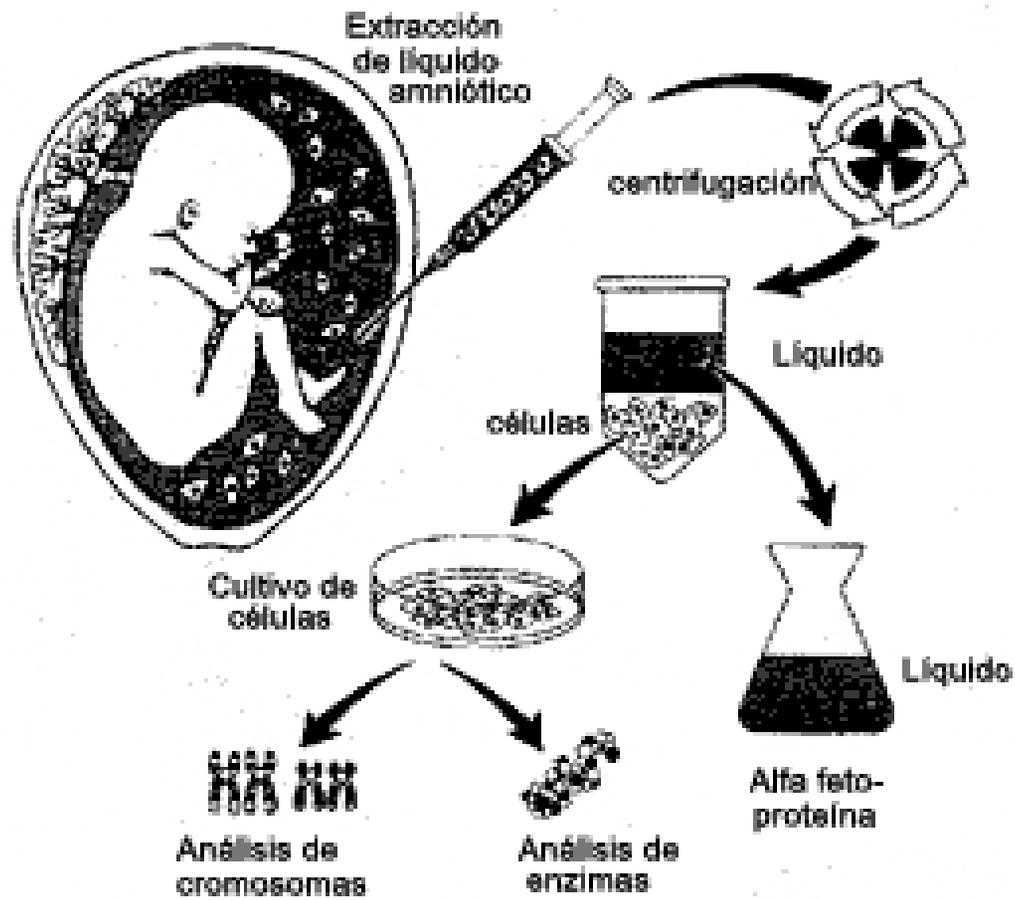
- b) La *ecografía* del feto, 1 tri : Medición de la translucencia nucal. La edad que ofrece datos más garantizables se encuentra entre la 11<sup>a</sup> y la 13<sup>a</sup> semana de embarazo.

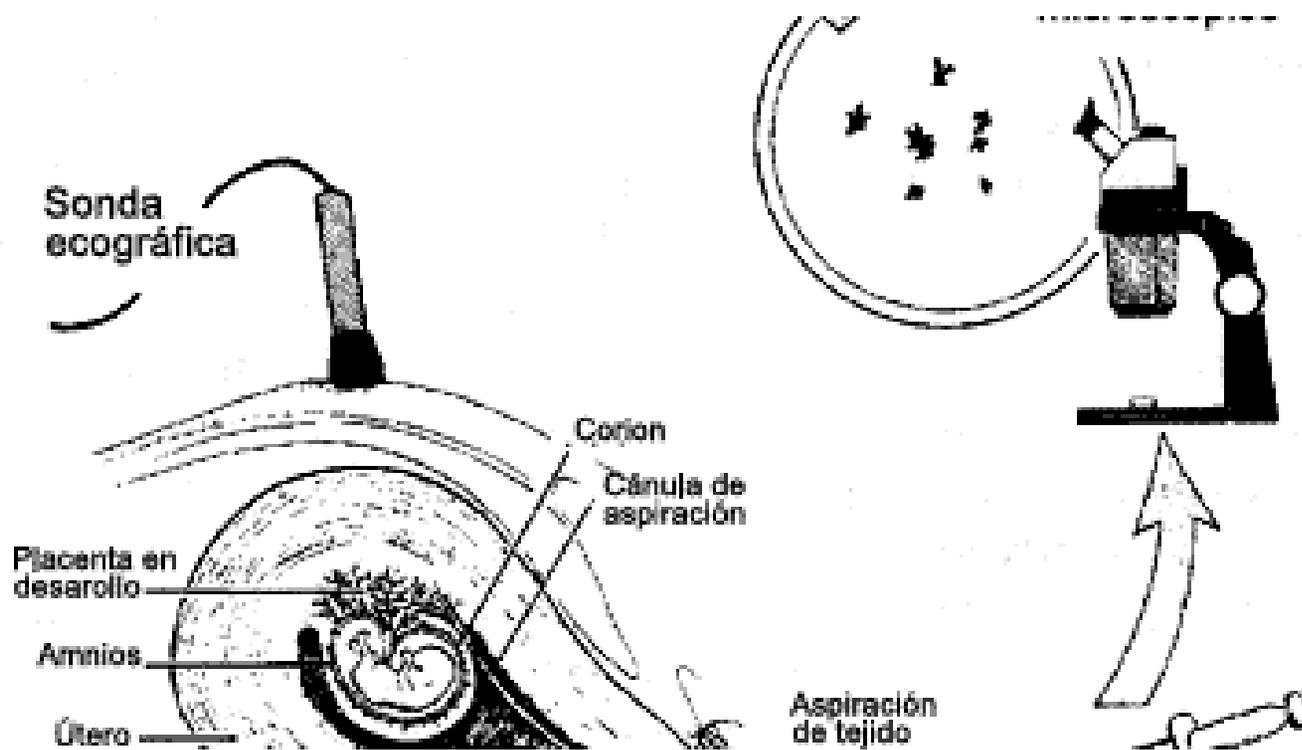
2 tri : hueso de la nariz, malformaciones de órganos (corazón, tubo digestivo), calcificaciones hepáticas, tamaño de huesos largos, etc.

(bajo rendimiento +/-20%)

## Pruebas invasivas

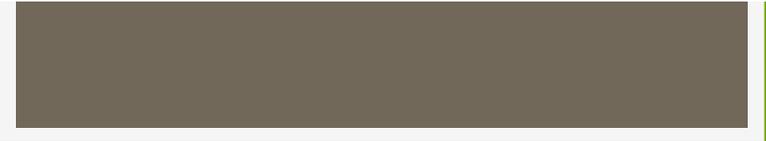
- Los principales criterios que hacen pertinente el diagnóstico prenatal invasivo son:
  - a) madre con edad superior a los 35 años
  - b) las pruebas presuntivas arrojan un valor positivo (superior al 1/250 o 1/270)
  - c) hay antecedentes directos de patología genética
  - d) existe una anomalía ecográfica de riesgo





## Programas de salud

- Programas de salud en la Infancia.
- Programas de salud en el adulto con síndrome de Down



- Objetivo:

- Mantener una salud óptima y atender a las necesidades cognitivas, conductuales y emocionales de cada persona con síndrome de Down.

## Atención inmediata

- Verifica la capacidad de adaptación a la vida extrauterina.
- Identifica malformaciones congénitas asociadas.
- Evalúa edad gestacional e identifica las características fenotípicas.
- En prematuros, pudiera ser difícil identificar con certeza las características habitualmente encontradas en un RN de término con SD.
- Por otra parte, no todos presentan todas las características fenotípicas descritas.

## Alimentación y crecimiento

- El adecuado diagnóstico nutricional y de crecimiento se logra con la evaluación del peso, talla y circunferencia craneana en curvas de crecimiento construidas en población con SD.
- El patrón de crecimiento es bastante similar entre personas con SD, aunque hay diferencias entre países, por lo que algunos han desarrollado curvas propias.

- En escolares y adolescentes el sobrepeso y obesidad ocurren probablemente por recomendaciones nutricionales inadecuadas, sobreprotección de la familia, escasa actividad física y enfermedades no tratadas (ej: hipotiroidismo, depresión)

- **R:**
- Evaluación de la succión de deglución
- fomento de lactancia materna derivación a fonaudiólogo para educación de deglución, si hay problemas.
- Evaluación nutricional con curvas de crecimiento especiales, que en Chile, en ausencia de curvas locales, pudieran usarse las de Pastor16 y, en escolares y adolescentes, además evaluar IMC según curvas del National Center of Health Statistics (NCHS) de Estados Unidos de Norteamérica, de acuerdo a la recomendación de la Academia Americana de Pediatría (AAP)

## Neurodesarrollo y problemas neurológicos

- RDSM y la DI, en la mayoría de los casos es leve a moderada, aunque varía en el tiempo, según factores ambientales y de salud.
- La estimulación precoz, se conoce como estimulación temprana y tiene su mayor efectividad cuando se inicia los primeros meses de vida.
- Las convulsiones están descritas hasta en 13%.
- El síndrome de West representa hasta 47% de los síndromes epilépticos en niños con SD y donde los espasmos pueden ser confundidos con cólicos del lactante y retrasar el diagnóstico y tratamiento.

**R:**

- Derivación precoz a programas de estimulación temprana.
- Mantener alta sospecha de episodios sugerentes de crisis convulsivas, estudiar y derivar a neurólogo frente a movimientos anormales, estancamiento del desarrollo o microcefalia.
- Si bien las convulsiones son más frecuentes, no hay literatura que respalde realizar electroencefalograma de rutina.

## Problemas cardiológicos

- Cerca del 50% presentan algún tipo de CC.
- En los pacientes con defectos septales, la cirugía correctora precoz previene el daño vascular pulmonar y sus complicaciones a largo plazo. En adolescentes y adultos sin CC, se ha descrito un aumento de valvulopatías.

### **R:**

- Realizar ecocardiografía a todos los RN, aun cuando no existan soplos u otros síntomas cardiovasculares. En niños sin CC, en caso de aparición de soplos cardiacos, derivar a cardiología para búsqueda de valvulopatías.

## Problemas gastrointestinales

- Las malformaciones del tubo digestivo ocurren en 12%. La sospecha diagnóstica es prenatal o en el período de RN y en su mayoría son de resolución quirúrgica.
- El reflujo gastroesofágico (RGE) y la constipación son frecuentes.
- La constipación ocurre generalmente después de la incorporación de alimentos sólidos y el tratamiento oportuno evita fisuras anales, megacolon o fecaloma.
- Cuando hay constipación desde el nacimiento o no hay respuesta a terapia médica, se debe sospechar enfermedad de Hirschprung (EH).

- La enfermedad celíaca (EC) 5 y 15% y hasta un 50% de los casos pueden presentarse en forma atípica. Aún hay discusión respecto a la utilidad del tamizaje para EC en pacientes asintomáticos.

**R:**

- Sospechar malformaciones gastrointestinales según historia clínica y examen físico. No se recomienda ecografía abdominal de rutina en RN asintomático.
- Tratar el RGE y la constipación crónica y mantener alta sospecha de EH.
- Para EC, el estudio en asintomáticos es controversial, solicitar anticuerpos IgA anti-transglutaminasa e IgA total, luego de haber incluido el gluten en la dieta por al menos 6 meses. Luego de un primer estudio negativo, sólo se recomienda repetir en aquellos con factores de riesgo o sintomáticos.

## Problemas hematológicos

- La poliglobulia es frecuente e independiente de la presencia de CC. Junto con la trombopenia, son comunes y benignas en las primeras semanas de vida.
- La HCM y VCM pueden estar elevadas, esta "macrocitosis" se observa en cerca de 2/3 de ellos, y hace difícil la orientación diagnóstica en estudios de anemia.
- Las reacciones leucemoides son generalmente benignas y de remisión espontánea.
- En niños mayores y adultos el recuento de leucocitos tiende a ser menor.

- El trastorno mieloproliferativo transitorio (TMT) es casi exclusivo de personas con SD, ocurre durante las primeras semanas de vida en cerca de 10% generalmente es benigna y autolimitada, aunque en algunos puede preceder a leucemia mieloide.
- La leucemia ocurre en 1% y por ello, grupos europeos recomiendan hemograma anual los primeros 5 años, sin embargo, no hay consenso al respecto, por lo que los síntomas clínicos pasan a ser los elementos claves para sospecharla.
- El ca testicular es más frecuente en comparación con la población general. El tto. de la criptorquidia y el examen testicular anual reduce los riesgos y facilita el diagnóstico precoz.

**R:**

- Hemograma con recuento de plaquetas en el RN.
- Hemograma a los 12 meses para pesquisa de anemia ferropriva y anualmente en mujeres adolescentes que menstrúan.
- Monitoreo clínico de signos y síntomas sugerentes de leucemia y derivación en citopenias, reacción leucemoide o TMT.
- En criptorquidia, derivar a cirujano para orquidopexia antes de los 12 a 18 meses.

## Problemas endocrinológicos

- La enfermedad tiroidea ocurre en 28-40% y aumenta con la edad. El hipotiroidismo congénito es 28 veces más frecuente que en la población general.
- Referencias en Chile muestran hasta 25% de hipotiroidismo durante el primer año de vida.
- El hipotiroidismo subclínico es frecuente y reportado como transitorio en 70% de los casos a pesar de ello, aún no hay consenso respecto al reemplazo hormonal en hipotiroidismo subclínico, por lo que el inicio del tratamiento debe decidirse individualmente.

### R:

- TSH y T4 libre a todos los pacientes al nacer, a los 6 y 12 meses y luego anualmente para toda la vida o en caso de síntomas de hipotiroidismo. Derivar a especialista en hipotiroidismo e hipotiroidismo subclínico persistente o sintomático.

## Problemas otorrinolaringológicos

- Existe mayor incidencia de estenosis del conducto auditivo externo (CAE), otitis media serosa, infecciones óticas, rinorrea crónica, sinusitis y pérdida de la audición.
- El síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) es común, incluso con reportes de ocurrencia del 100%, sin embargo, frecuentemente es subestimado por la familia y personal de salud debido a la ausencia de ronquido durante el sueño y a lo inespecífico de las manifestaciones clínicas .

**R:**

- Tamizaje auditivo al nacer: EOA o potenciales evocados auditivos de tronco. Evaluación clínica de la audición en cada control. Derivación al especialista en: CAE estrecho que impida la visualización, tamizaje alterado o preventivamente a los 6 meses y luego en forma rutinaria toda la vida.
- Las recomendaciones internacionales sugieren polisomnograma a los 4 años para evaluación de SAOS. En nuestro medio, el polisomnograma es de alto costo, por lo que sería recomendable estudiar y derivar a aquellos con roncopatía y en aquellos sin ronquido, pero con síntomas asociados (Tabla 5).

- El SD se asocia a un déficit primario de la inmunidad, lo que se traduce en una particular prevalencia de enfermedades infecciosas y autoinmunes.
- Su origen es multifactorial, pero no están bien establecidas sus causas últimas y la responsabilidad de las distintas funciones del sistema inmune en esta deficiencia.
- No obstante, las particularidades del síndrome justifican recordar el impacto de las enfermedades prevenibles mediante vacunaciones en las personas que lo presentan y actualizar las recomendaciones vacunales para las mismas.

## ○ Otras enfermedades susceptibles de vacunación

- Aunque no se haya investigado, es obvio que los lactantes con síndrome de Down deberían **beneficiarse de la vacunación frente a rotavirus**, causantes de los más frecuentes y graves casos de gastroenteritis en niños menores de 5 años.
- Su grado de inmunodeficiencia no la contraindica, aunque sí la coexistencia de malformaciones del tracto digestivo si no están corregidas
- . Las gastroenteritis, agudas y recurrentes, representan en niños con síndrome de Down la segunda causa de morbilidad de causa infecciosa, tras las respiratorias.

- La reciente introducción en el calendario de inmunizaciones sistemáticas de la vacuna contra el virus **del *papiloma humano***, causa necesaria para un posible desarrollo posterior de un cáncer de cuello uterino, permitirá que todas las adolescentes con síndrome de Down reciban esta inmunización **entre los 11 y 14 años de edad**.

## ○ Bronquiolitis por virus respiratorio sincitial (VRS)

- Las formas más graves de **bronquiolitis** por VRS se desarrollan en lactantes con factores de riesgo:
  - Menor de 3 meses de edad.
  - cardiopatías congénitas o neumopatías crónicas
  - Prematuro < 34 semanas.
- Actualmente se está proponiendo incluir el síndrome de Down entre los factores independientes de riesgo para la enfermedad, por lo cual los neonatos y lactantes trisómicos deberían considerarse sin más como un grupo tributario de inmunización pasiva mediante anticuerpos monoclonales (**palivizumab**).
- En un futuro, el uso de **vacunas anti-VRS** permitirá la implementación de estrategias preventivas con una mejor relación coste / efectividad que la actualmente disponible

## ○ Talla

- Cuando se conoce la causa médica que determina la reducción del crecimiento, será preciso tratarla.
- la altura que suele alcanzar el varón adulto con síndrome de Down oscila aproximadamente **entre 1,42 y 1,65 metros**, mientras que en la mujer lo hace entre **1,38 y 1,60 metros**.

## ○ Peso

- Se puede pasar de una fase de bajo peso por problemas de nutrición, a otra de sobrepeso.
- En especial, los niños con malformaciones congénitas como las cardiopatías o los trastornos gastrointestinales, aumentan de peso lentamente.
- Durante el segundo o tercer año de vida, muchos niños comienzan a ganar peso de forma gradual; a partir de entonces y sobre todo durante la adolescencia, el sobrepeso e incluso la obesidad se pueden convertir en un problema.

## Vision

- Es importante asegurarse lo antes posible que la visión de un niño es normal, ya que va a influir en otras facetas de su desarrollo.
- Casi el 70 por ciento presenta problemas oculares. Por eso es crítico que se le realicen exploraciones en etapas tempranas con el fin de detectarlos, identificarlos y tratarlos lo antes posible.
- Algunos son perfectamente detectables por los pediatras generales, mientras que otros requerirán la consulta a un oftalmólogo familiarizado con la exploración de los niños.
- Entre ellos deben señalarse los siguientes: ***cataratas congénitas, estrabismo, miopía, hipermetropía, astigmatismo, y obstrucción de los conductos lacrimales***

## ○ *Deficiencia inmunitaria en los niños con síndrome de Down*

- No están claras las razones por las que tasa alta de infecciones (2%) se acompaña de una disfunción precoz del timo que implica a los linfocitos T.
- Aunque el número total de linfocitos T es normal, está aumentada la relación de linfocitos T8 citotóxicos supresores.
- Se encuentran disminuidos la actividad de las células citotóxicas naturales y el nivel de interleuquina-2, lo que contribuye a la disfunción de la célula T. Además, la función neutrófila también está alterada, contribuyendo así a la disminución de la función inmune. Es raro que el número de eosinófilos esté disminuido.
- Es normal el nivel de producción de inmunoglobulinas (IgG), pero la relación entre los diversos subtipos se encuentra modificada. Están bajos los niveles de IgG2 e IgG4 y elevados los de IgG1 e IgG3.. La reducción de IgG4 guarda relación con el incremento del nivel de infección bacteriana. No se conocen los mecanismos que contribuyen a este aumento en el número y gravedad de infecciones, pero se sabe que la respuesta inmune pulmonar depende de este subtipo de IgG.

## Protocolo en Pediatría

( en hospital Pto Montt derivar a Poli específico SD )

- RN: Ecocardiograma, Hemograma, descartar patología tubo digestivo. Cariograma. Derivar a teletón. Poner en contacto con asociaciones.
- 1 mes: conversación con los padres. Estimulación temprana.
- 6 meses : evaluación auditiva, Oftalmológica, Htiroides (TSH, T4 L)
- 1 año: HT, reevaluación oftalmológica.

○ 1 año 6 meses: Estricta evaluación DSM. Fonoaudiólogo.

○ 2 años: Debe ingresar a Jardín Infantil  
Apoyo educadora diferencial.  
HT anuales.

3 años : evaluación con Terapia Ocupacional.

4-5-6 Colegio integración .Inclusión

Controles 6-7-8 anuales : presencia Leucemia.

Vigilar desarrollo puberal. Apoyo

Adolescencia: Evaluación Cardiológica.

## **Destaco:**

- Realizar educacion sexual previo a adolescencia
- Tener presente patologia siquiatica, ante cambios de conducta, principalmente en adolescencia.
- Tener presente que presentan mayor frecuencia de Sindrome de deficit atencional con hiperactividad.
- Hormonas tiroideas durante toda la vida.
- Rehabilitacion fonoaudiologica durante toda la vida.