



R. Rodríguez. MADRID

El síndrome de Down, causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21, es la alteración genética más frecuente asociada a discapacidad intelectual. En la actualidad, lo habitual es que el diagnóstico se haga en la etapa fetal, lo que exige una estrecha coordinación entre obstetras y especialistas para planificar el tipo de parto y el seguimiento posterior, así como para anticipar los posibles problemas y necesidades.

Según la pediatra María Ángeles Donoso, coordinadora de la atención pediátrica en la Unidad Integral de Síndrome de Down y necesidades especiales del Hospital Ruber Internacional, las personas con esta condición afrontan retos médicos desde la infancia: «Entre los problemas más frecuentes encontramos cardiopatías congénitas, mayor riesgo de apnea del sueño y trastornos digestivos. También son habituales alteraciones endocrinas y autoinmunes, como disfunción tiroidea, enfermedad celíaca, diabetes o problemas de crecimiento». A medida que las personas envejecen, pueden aparecer además otros problemas, como alteraciones visuales, auditivas u ortopédicas, y aumenta el riesgo de deterioro cognitivo y de enfermedad de Alzheimer de inicio precoz.

Cardiología pediátrica

Uno de los principales desafíos médicos en esta población son las cardiopatías congénitas. De hecho, cerca de la mitad de los niños con síndrome de Down nacen con algún tipo de alteración cardíaca. La más frecuente es el canal aurículo-ventricular, aunque existen otras malformaciones cardíacas asociadas. El Dr. Federico Gutiérrez-Larraya, cardiólogo pediátrico, explica que «son cardiopatías que también afectan a pacientes sin síndrome de Down y que, en algunos casos, requieren intervenciones quirúrgicas o mediante catéter, al igual que en la población general». Sin embargo, el pronóstico ha mejorado significativamente en las últimas décadas. «Gracias a los avances en el conocimiento, el diagnóstico precoz y las técnicas quirúrgicas e intervencionistas, hoy podemos ofrecer a muchos de estos pacientes la posibilidad de llevar una vida prácticamente normal. Además, en la mayoría de los

El seguimiento integral del síndrome de Down previene complicaciones

► Una atención coordinada permite detectar y tratar cardiopatías congénitas, alteraciones endocrinas o trastornos neurológicos



RUBER INTERNACIONAL



Dr. Antonio Gil-Nagel



Dr. Eduardo Alegría

casos, estas malformaciones ya se diagnostican en la etapa fetal, por lo que es necesario ofrecer un consejo cardiológico preciso, específico y actualizado», afirma el especialista en Cardiología.

Desde el punto de vista neurológico, el Dr. Antonio Gil-Nagel, director de la Unidad de Epilepsia del centro hospitalario, destaca que aproximadamente el 10% de las personas con síndrome de Down desarrollan epilepsia. «En los primeros años de vida pueden aparecer epilepsias generalmente leves, aunque en algunos casos se presentan síndromes más graves como el síndrome de West o el de Lennox-Gastaut», explica. En la edad adulta, especialmente a partir de los 40 años, pueden surgir epilepsias asociadas al deterioro cognitivo, como la epilepsia mioclónica del adulto vinculada al síndrome de Down.

Vigilancia neurológica

Además, el Dr. Gil-Nagel recuerda que la presencia de una copia adicional del cromosoma 21 implica una mayor predisposición biológica al Alzheimer precoz. A los 40 años casi todos presentan cambios neuropatológicos compatibles con la enfermedad y, a los 50, más del 30% desarrollan síntomas clínicos, lo que subraya la importancia de la detección temprana.

El seguimiento clínico durante la infancia y la adolescencia resulta clave para detectar de forma precoz otras complicaciones médicas aso-

Los doctores Federico Gutiérrez-Larraya, José Casas, María Ángeles Donoso y Benjamín Herreros

Especialización con un enfoque humanista

► En el marco del Día Mundial del Síndrome de Down, que se conmemoró ayer sábado 21 de marzo, los especialistas subrayan la importancia de avanzar en una atención médica especializada y un enfoque humanista centrado en la persona. En este sentido, la Unidad Integral de Síndrome de Down y necesidades especiales del Hospital Ruber Internacional trabaja en colaboración con organizaciones dedicadas a este síndrome, así como con asociaciones de pacientes, fundaciones de investigación, grupos de apoyo y familiares expertos.

ciadas. En este sentido, el Dr. José Casas, jefe de Servicio de Pediatría y Adolescencia del hospital, explica que existen varios aspectos que deben vigilarse de forma periódica: «La vista y el oído, así como las alteraciones autoinmunes del tiroides o la enfermedad celíaca, deben controlarse al menos una vez al año o siempre que aparezca algún síntoma que haga sospechar de su presencia».

En el ámbito cardiovascular del adulto, el área de Cardiología Clínica e Intervencionista del hospital, liderada por el cardiólogo Eduardo Alegría, ofrece una evaluación especializada para estos pacientes. Según explica el doctor, quienes acuden a la unidad «se benefician de un estudio cardiovascular personalizado en el que se analizan los antecedentes médicos previos y se realizan las pruebas diagnósticas necesarias para detectar posibles enfermedades cardiovasculares».

Para ello, el hospital cuenta con tecnologías avanzadas como ecocardiografía, TAC y resonancia cardíaca de última generación, así como técnicas de intervencionismo mínimamente invasivo.

Atención multidisciplinar

Para abordar esta complejidad clínica, la Unidad Integral del hospital reúne a diferentes especialidades médicas y recursos diagnósticos en un mismo entorno asistencial. Este modelo permite coordinar la actuación de pediatras, cardiólogos, neurólogos, endocrinólogos y otros especialistas, ofreciendo evaluaciones completas, seguimiento multidisciplinar e intervención temprana cuando es necesario. «Muchas de las complicaciones que pueden aparecer son previsibles, pero requieren una atención transversal y continuada desde la infancia hasta la edad adulta», explica el doctor Gutiérrez-Larraya.

Por su parte, el internista Benjamín Herreros subraya la importancia de abordar estas patologías de forma conjunta y multidisciplinar: «Somos conscientes de que las enfermedades que presentan las personas con síndrome de Down suelen estar solapadas. No se trata de problemas aislados del corazón, el pulmón o el sistema nervioso, por lo que analizamos cada caso de manera global y elaboramos un mapa individualizado para cada paciente con su trayectoria clínica y las mejores recomendaciones», explica el especialista.