

Guía de Salud

para personas con síndrome de Down



**FUNDACIÓN
JOHN
LANGDON
DOWN A.C.**

PRESENTACIÓN

Acerca del síndrome de Down

- El síndrome de Down recibe su nombre por el médico inglés, John Langdon Down quien fue el primero en describir las características físicas comunes en las personas con esta condición.
- Las causas del síndrome de Down son desconocidas.
- El Dr. Jerome Lejeune identificó la alteración genética que causa este síndrome; la presencia de tres copias de cromosoma 21 en lugar de dos.
- Se han identificado otras formas del síndrome de Down (< 6%) llamadas Traslocación y Mosaicismo en las que hay algunas células con el cromosoma extra o en las que se triplica la información de una parte de dicho cromosoma.
- El síndrome de Down es el desorden cromosómico más frecuente y la primera causa de discapacidad intelectual y retraso en el desarrollo, en todo el mundo.
- La probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down incrementa con la edad de los padres, sin embargo, debido a que las mujeres jóvenes tienen mayor número de hijos, 80% de los recién nacidos con síndrome de Down son hijos de madres menores de 35 años.
- En Estados Unidos, entre 1995 y 2011 se interrumpieron 67% de los embarazos en quienes se diagnosticó síndrome de Down. *la maestra prefiere otra estadística, pendiente.
- Actualmente la esperanza de vida es de 60 años
- En 39% de la población con síndrome de Down el IQ es de 50 a 70 (discapacidad moderada) y sólo 1% presenta 70-80 (borderline). La población general tiene un IQ promedio entre 70 y 130.

Información del Global Down Syndrome Foundation (<http://www.globaldownsyndrome.org/>)

Antecedentes

Desde su inicio en 1972, la **Fundación John Langdon Down AC**, se ha preocupado por brindar apoyo en el área médica. La presente Guía de Salud, surge de la necesidad de contar con un protocolo de referencia útil para los profesionales de la salud, padres y población general para diagnosticar en forma oportuna padecimientos médicos asociados al síndrome de Down.

Debido a la cercanía con el *Down Syndrome Medical Interest Group* (DSMIG, por sus siglas en inglés) se adoptan sus guías de salud, publicadas en la revista *Down Syndrome Quarterly* en el año 1999^[1]. Desde entonces, estas guías han sido modificadas y actualizadas acorde a las necesidades y características de la población que atendemos en la Fundación, tomando también en cuenta la experiencia con nuestros propios pacientes.

En febrero de 2001, el comité de genética la *American Academy of Pediatrics* (AAP, por sus siglas en inglés) junto con el DSMIG, realizaron una revisión conjunta de sus guías, ratificándolas y publicándolas en la revista *Pediatrics*.^[2]

En México, la Secretaría de Salud publicó en el año 2007 un lineamiento técnico, “Atención integral de la persona con síndrome de Down”, para dictar el seguimiento que requieren las personas con síndrome de Down.^[3] En agosto de 2011 la AAP reafirmó las guías de salud publicadas en 2001, realizando modificaciones en sus recomendaciones.^[4]

Todas estas recomendaciones y algunas otras, han sido tomadas en cuenta para mantener nuestra guía actualizada en la Fundación John Langdon Down AC.

México, DF. 2015

OBJETIVOS

Esta guía sugiere un programa de atención médica integral que consta de seguimiento periódico y continuo, incluyendo valoraciones clínicas, de laboratorio y gabinete, las cuales permitirán alcanzar los siguientes objetivos con cada paciente:

1. Prevenir enfermedades
2. Diagnosticar oportunamente
3. Tratar adecuadamente
4. Valor el crecimiento y desarrollo

Esta guía contiene los padecimientos que se presentan con mayor frecuencia en el síndrome de Down, sin embargo esto no deben excluirse los problemas cotidianos, ni aquellos cuya presentación siga siendo rara.

VISITA PRENATAL

Aunque en nuestro medio sigue siendo poco frecuente, en ocasiones se presentará la oportunidad de asesorar a una familia en la que se ha hecho diagnóstico prenatal de síndrome de Down.

Será importante considerar los siguientes puntos:

1. Estudios prenatales realizados que llevaron al diagnóstico.
2. Asesoría genética prenatal: mecanismo de ocurrencia de la alteración genética y riesgo potencial de reincidencia.
3. ¿Qué esperar? Manifestaciones más frecuentes, así como explicar el amplio espectro de estas manifestaciones. Será importante incluir los aspectos positivos de las personas con síndrome de Down.
4. Estudios adicionales que ayuden a identificar condiciones médicas asociadas al síndrome de Down (ej. USG estructural que ayude descartar malformaciones cardíacas, gastrointestinales, etc.)
5. Tratamientos e intervenciones disponibles actualmente.

NEONATAL (DEL NACIMIENTO AL PRIMER MES)

El primer paso en toda evaluación de un recién nacido en el que se sospeche de síndrome de Down, es una exploración física meticulosa y la realización de una historia clínica completa con antecedentes prenatales, incluyendo estudios diagnósticos.

De ser posible, la noticia se debe dar a ambos padres, posterior a la recuperación de postparto inmediato de la madre, en presencia del bebé, iniciando con una felicitación por el nacimiento de su hijo.^[6,7]

1. **Cariotipo.** Asesoría genética si es necesario.
2. Atender preocupaciones de los padres.
3. Si hay vómito o ausencia de heces, revisar **bloqueo gastrointestinal** (atresia duodenal o enfermedad de Hirschsprung).
4. Evaluación por un **pediatra-cardiólogo** que incluya **Ecocardiograma** (aún si no hay soplos)
5. **Biometría hemática** para descartar trastorno mieloproliferativo transitorio.
6. Revisar **alimentación** para asegurar ingesta calórica adecuada. Técnica adecuada, problemas de succión y deglución, malformaciones, etc.
7. **Pruebas de función tiroidea** completas o revisar **tamiz metabólico (T4 y TSH)**.
8. Realizar pruebas de audición con tamiz auditivo al nacimiento (emisiones otoacústicas) Complementar con potenciales evocados cuando el resultado del tamiz sea desfavorable en más de dos ocasiones (antes de los 3 meses).
9. Descartar **catarata congénita** corroborando reflejo rojo. Descartar **nistagmus** y **estrabismo**. Valoración por **oftalmólogo pediatra** en caso de duda y/o presentar cualquiera de los anteriores (antes de los seis meses).
10. Iniciar programa de **intervención temprana**, considerando el estado de salud de cada niño.
11. Referir a un grupo de ayuda para padres.

INFANCIA (DEL PRIMER MES AL PRIMER AÑO)

Todo niño en este periodo, debe llevar seguimiento pediátrico regular de crecimiento y desarrollo. Se deberá llevar control del crecimiento en las gráficas para niños con síndrome de Down, así como en las gráficas de la Organización Mundial de la Salud, sobretodo se debe vigilar la relación peso/talla. El desarrollo psicomotor deberá ser evaluado con sus correspondientes intervalos.^[5]

1. **Pruebas de función tiroidea** completas. **T4 y TSH** a los seis y doce meses.
2. **Biometría hemática** anual. Vigilancia de trastornos hematológicos. Seguimiento de niveles de hemoglobina.
3. Evaluación por **pediatra cardiólogo** si no fue hecha al nacimiento. Considerar hipertensión pulmonar en los pacientes con defectos septales aún cuando no tengan datos de insuficiencia cardiaca.
4. **Atención pediátrica** del niño sano (desarrollo y crecimiento con tablas para niños con Síndrome de Down, así como en las gráficas de la OMS para población regular).
5. Esquema de **inmunizaciones** completo. Debe incluir influenza estacional. De ser posible, aplicar vacunas no incluidas en la cartilla nacional de vacunación: 4ª dosis de neumococo, 1ª dosis de varicela, 1ª dosis de Hepatitis A.
6. Valorar **historia alimenticia**. Aporte calórico, historia de estreñimiento considerando enfermedad de Hirschsprung en casos severos. Asesorar alimentación complementaria acorde a necesidades individuales.
7. **Pruebas de audición**. Seguimiento con emisiones otoacústicas, timpanometría y potenciales evocados auditivos a los seis meses de edad.
8. Examinar **oídos, nariz y garganta**. En los niños con estenosis de conductos auditivos externos, en quienes no se logre visualizar las membranas timpánicas bajo visión directa con otoscopio, deberán ser referidos a **otorrinolaringología**.
9. Examen de **agudeza visual**, especialmente si hay nistagmus, estrabismo o sospecha de baja visión (a los seis meses y posteriormente en forma anual).
10. Examen general neurológico, neuromotor y músculo-esquelético. Comentar problemas neurológicos asociados más frecuentes. (Autismo, espasmos infantiles, etc.)
11. Comentar con los padres sobre los signos y síntomas de **apnea obstructiva del sueño**. Respiración oral, ronquidos, sueño intranquilo, pausas respiratorias durante el sueño, posiciones extrañas para dormir, despertares frecuentes, somnolencia diurna, trastornos de conducta.
12. Aconsejar programa de **intervención temprana**, si no se ha hecho todavía.
13. **Resolver dudas** de los padres.

NIÑEZ (DEL PRIMER AÑO A 12 AÑOS)

Continúa siendo importante el seguimiento pediátrico regular.

1. **Pruebas de función tiroidea** completas. **T4 y TSH** a anual.
2. **Biometría hemática** anual. Seguimiento de niveles de hemoglobina.
3. **Ecocardiograma** y valoración cardiológica si no lo han hecho antes.
4. Valoración **audiológica** anual, con pruebas conductuales (audiometría). Valoración **dental** con la erupción de su primer diente.

5. **Examen dental** semestral, para profilaxis y corrección de la dentición por erupción anormal (enfocado a mejorar la articulación y la deglución). Realizar profilaxis para **endocarditis bacteriana** en caso necesario.
6. **Continuar consulta pediátrica** del niño sano, utilizando tablas de peso y talla para niños con SD y para población regular. Llevar seguimiento del **Índice de Masa Corporal** en mayores de 2 años. **Vigilar sobrepeso y obesidad.**
7. Cuadro de **inmunizaciones** completo.
8. Examen de la **vista** anual. Los defectos de refracción son muy comunes y pueden producir ambliopía entre los 3 y 5 años, al igual que el estrabismo no tratado.
9. Comentar sobre los síntomas de **enfermedad celiaca** (diarrea o constipación, retraso en el crecimiento, anemia, dolor abdominal y distensión crónica, alteraciones conductuales). Valorar estudios. Anticuerpos anti-transglutaminasa tisular, IgA total y anticuerpos anti-endomisio.
10. Interrogar sobre **patrón del sueño** enfocado a apnea obstructiva, y si es necesario considerar consulta con otorrinolaringólogo y/o estudio polisomnográfico del sueño.
11. Evaluación por **terapeuta del lenguaje** para asegurar el máximo desarrollo de la comunicación verbal.
12. Continuar con **programa especial para el desarrollo motor** e intelectual.
13. Comentar síntomas de **inestabilidad atlanto-axial**. (Dolor de cuello, debilidad, cambios en el tono muscular, alteraciones de la marcha, en la función de esfínteres y síntomas de compresión medular.) **Radiografía lateral de columna cervical** en caso de que desee realizar deportes de impacto.
14. **Descartar trastornos conductuales** como déficit de atención, etc. Consultas **psicopedagógicas** periódicas, para valorar avances y manejar conflictos y problemas de conducta.
15. Evaluar métodos de enseñanza.

ADOLESCENCIA (DE 12 A 18 AÑOS)

1. **Pruebas de función tiroidea** completas. **T4 y TSH** a anual.
2. **Biometría hemática** anual. Seguimiento de niveles de hemoglobina.
3. **Audiometría y/o logoaudiometría** anual.
4. **Rx. lateral de columna cervical** para descartar inestabilidad atlantoaxial, en caso de que desee realizar deportes de alto impacto y en caso de cualquier cirugía, comentar esta condición con el cirujano y anesthesiólogo para consideraciones de manejo de vía aérea (manipulación de cuello como paciente de alto riesgo).
5. Examen de la **vista** anual. Cada tres años en caso de no presentar errores refractivos.
6. Control de peso y talla. Vigilancia estrecha de **Índice de Masa Corporal** y datos sobrepeso y obesidad en tablas de IMC de población general.
7. Recomendar **dieta hipocalórica**, alta en fibra y programa de ejercicio regular.
8. **Ecocardiograma** y valoración cardiológica para descartar alteraciones valvulares e hipertensión arterial pulmonar idiopática.
9. **Examen dental** semestral, prevención y tratamiento de caries. Profilaxis para endocarditis bacteriana en caso necesario.
10. Vigilar **patrón del sueño** para descartar apnea obstructiva. Si es necesario considerar consulta con otorrinolaringólogo y/o estudio polisomnográfico del sueño.
11. **Educación Sexual y de salud** para prevenir abuso, tabaquismo, alcoholismo y drogadicción.

12. Indicar **métodos anticonceptivos** si es necesario.
13. **Examen pélvico** si hay vida sexual activa.
14. Evaluaciones **psicopedagógicas** cada dos años para individualizar la educación según aptitudes.
15. Iniciar transición y **monitorización a la vida independiente** a partir de los 16 años. Considerar cuestiones legales de tutoría y elaboración de plan financiero a largo plazo.

VIDA ADULTA (18 AÑOS EN ADELANTE)

1. **Pruebas de función tiroidea** completas. **T4 y TSH** a anual.
2. **Biometría hemática** cada dos años.
3. **Audiometría** cada dos años.
4. **Rx. lateral de columna cervical** para descartar inestabilidad atlantoaxial, en caso de que desee realizar deportes de alto impacto y en caso de cualquier cirugía, comentar esta condición con el cirujano y anestesiólogo para consideraciones de manejo de vía aérea (manipulación de cuello como paciente de alto riesgo).
5. **Revisión oftalmológica**. Cada dos años, dirigida a descartar queratocono y cataratas.
6. **Evaluación cardiológica** para descartar problemas valvulares. Profilaxis de endocarditis bacteriana en los pacientes susceptibles.
7. **Mastografía** a partir de los cuarenta años cada dos años. A partir de los cincuenta, cada año. **Papanicolau** cada uno a tres años si hay vida sexual activa, si no, citología dirigida. Considerar ultrasonido pélvico cuando la exploración física se dificulta.
8. Consulta de rutina con **médico internista** para cuidado de la salud. En los hombres, exploración testicular, por riesgo elevado de cáncer.
9. Vigilar **patrón de sueño** para descartar apnea obstructiva.
10. Recomendar dieta hipocalórica, alta en fibra y ejercicio regular así como registro rutinario de **Índice de Masa Corporal** para control de peso.
11. Educación en la salud para evitar abusos y adicciones.
12. Contracepción.
13. Evaluación clínica de las habilidades y monitoreo de la vida independiente, enfocado a la pérdida de habilidades por **envejecimiento prematuro**.
14. Evaluación neurológica para descartar síntomas iniciales de demencia. Disminución de las funciones y memoria, ataxia e incontinencia.
15. Vigilar cambios emocionales o de conducta y descartar problemas de salud mental (depresión, trastorno obsesivo-compulsivo, etc). Considerar consulta psiquiátrica.
16. Hacer énfasis en la vida independiente, conseguir trabajo o terapia ocupacional, fomentar las relaciones interpersonales.

Bibliografía

1. Cohen WI, for the DSMIG. Healthcare guidelines for individuals with Down syndrome. Reprinted from Down Syndrome Quarterly 1999;4:1-29.
2. American Academy of Pediatrics. Health supervision for children with Down syndrome. Committee on Genetics. Pediatrics 2001;107:442-9.
3. Atención integral de la persona con síndrome de Down. Lineamiento técnico. Secretaría de Salud, 2007.
(http://www.generosaludreproductiva.salud.gob.mx/modules/biblioteca/bv_sm_lineamientos/news_0002.html)
4. American Academy of Pediatrics. Clinical report-Health supervision for children with Down syndrome. Bull MJ and Committee on Genetics. Pediatrics 2011 Aug;128(2):393-406.
5. Programa español de salud para personas con síndrome de Down. Down España, Divina Pastora Seguros. Edición revisada 2011:p.34.
6. Skotko, B. Prenatally diagnosed Down syndrome: Mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. AJOG. (2005)192: 670-77.
7. Skotko, B. Communicating the postnatal diagnosis of Down syndrome: An international call for change. *Italian Journal of Pediatrics*. (2005)31: 237-243.