

Abstracts

10º Congreso Mundial sobre el Síndrome de Down Vivir y aprender toda la vida *10th World Down Syndrome Congress* *Lifelong living and learning* Dublín, Irlanda (19 – 22 de agosto, 2009)

El pasado mes de agosto tuvo lugar en Dublín (Irlanda) el 10º Congreso Mundial sobre el Síndrome de Down. A este congreso asistieron más de 2.000 delegados de todo el mundo. Cabe destacar la numerosa representación australiana, que participó activamente. La presencia de delegados de nuestro país fue reducida. En representación de la Fundació Catalana Síndrome de Down asistió el Dr. Serés, coordinador médico del Centro Médico Down (CMD). En el congreso, al igual que en anteriores ocasiones, se trataron temas muy diversos: sociales, médicos, educativos, etc. Cabe subrayar la buena organización de los actos sociales y de las sesiones científicas. Es imposible resumir aquí todo lo tratado, por este motivo se ha hecho una selección de los resúmenes que, desde el punto de vista médico, se han considerado más interesantes.

Los editores

Ferropenia y síndrome de Down

Iron deficiency and Down syndrome

L. Rastelli, L. Tremblay, M. Pothos, A. Nair
Children's Hospital of Eastern Ontario, Canadá.

La ferropenia con o sin anemia puede incidir en la cognición y condicionar el humor y la concentración de los niños. Dado que el propio síndrome de Down (SD) ya supone dificultades evolutivas para los niños y sus familias, es fundamental diagnosticar y tratar cuanto antes la ferropenia.

Objetivo: definir la incidencia de ferropenia en una cohorte de menores de 18 años atendidos en una consulta de SD de Ontario (Canadá).

Se llevó a cabo un estudio retrospectivo de las analíticas sanguíneas de los pacientes realizadas en el Children's Hospital of Eastern Ontario entre julio de 2005 y julio de 2008. Los resultados de laboratorio corresponden a pacientes en sus visitas de seguimiento habituales.

Se hizo hemograma completo y se indicó el nivel de ferritina en 234 casos: 139 niños (59,4%) y 95 niñas (40,5%). Había indicios de anemia (75-93

g/L de hemoglobina) en 3 casos (1,3%): 2 niños y 1 niña, en tanto que 60 pacientes (26,5%: 53 niños y 7 niñas) presentaban niveles bajos de ferritina (5-23 µg/L) sin indicios de anemia. En 170 casos, el nivel de ferritina era normal, y en uno era superior a la normalidad. Únicamente uno de los pacientes (niño) tenía celiaquía asociada como causa posible de la ferropenia.

En estas analíticas practicadas en visitas de seguimiento sistemático, el 26,9% de los pacientes presentaron ferropenia. En consecuencia, se recomienda que, desde la primera infancia, en las analíticas practicadas sistemáticamente a los niños con síndrome de Down, se incluya el hemograma completo y la determinación de la ferritina sérica. Con la detección y el tratamiento precoz de la ferropenia se puede prevenir una afectación futura del desarrollo cognitivo.

Auditorías y guías clínicas: ¿contribuyen a mejorar la atención médica y el tratamiento de los niños con síndrome de Down?

Does audit. & guidelines help improve the medical care & management of children with Down Syndrome?

S. C. Puri, I. Rawson

Child Development Centre, St. James's University Hospital, Reino Unido.

En 1998, el Down Syndrome Medical Interest Group U.K. propuso una guía basada en la evidencia para el seguimiento médico básico y esencial.

A partir de aquella guía se efectuó una auditoría de los servicios ofrecidos a los niños con SD y se detectaron deficiencias. Posteriormente, en 2004, se creó una base de datos y una herramienta de auditoría para niños con SD destinada a determinar si las recomendaciones combinadas con una auditoría podían mejorar la calidad del servicio ofrecido.

Las auditorías se repiten cada dos años y los resultados se comunican al servicio acompañados de recomendaciones. La comparación se efectúa respecto a una segunda auditoría realizada al cabo de cuatro años.

Resumen de los resultados:

	2004	2006	2008
Gráfica de crecimiento	81 %	94.6 %	100 %
Determinación del estado cardíaco	97.3 %	97.3 %	97.4 %
Función tiroides	85.7 %	97.3 %	97.4 %
Exploración de la vista	58.6 %	86.1 %	79.4 %
Exploración del oído	80.6 %	94.6 %	100 %
Comentar inestabilidad de columna cervical	3 %	43.2 %	82.4 %
Celiaquía	3.7 %	11.1 %	8.6 %
Comentar atención dental	3 %	8.3 %	82.4 %
Comentar cuestiones sociales	24 %	91.2 %	33 %

Estos resultados demuestran una mejora real de la calidad del servicio y de la atención gracias a las guías y a las auditorías. Se han detectado mejoras en todos los casos, si bien la exploración oftalmológica y el planteamiento de cuestiones sociales han disminuido, lo que refleja la eliminación de estos servicios del centro especializado por falta de recursos. Se recomienda un modelo homologado para el seguimiento y una herramienta de auditoría que se base en la guía, a fin de mejorar el seguimiento médico y el tratamiento de los niños con SD.

Encuesta sobre factores de riesgo de alergia al látex en niños y adultos con síndrome de Down

Survey on risk factors for latex allergy in children and adults with Down syndrome

M. Gavin, P. Patti, N. Andiloro

New York State Institute for Basic research in developmental disabilities, Estados Unidos.

La alergia al látex puede suponer un grave peligro para la salud de niños y adultos con síndrome de Down (SD). Se trata de una alergia progresiva en la que, con cada exposición, aumenta la sensibilización y el riesgo de anafilaxis. Los factores de riesgo son: antecedentes de alergia, alergias alimentarias, intervenciones quirúrgicas múltiples, exposición a productos de látex y reacciones alérgicas a determinadas frutas.

Se elaboró una encuesta para valorar los factores de riesgo de alergia al látex en niños y adultos con SD, y se distribuyó entre padres y madres y cuidadores de niños y adultos con SD de los Estados Unidos, Canadá y el Reino Unido.

A la encuesta respondieron 325 padres/madres y cuidadores. El resultado indica que los niños y adultos con SD tienen muchos factores de riesgo. Así, en esta muestra, el 64% había sido sometido a una o más intervenciones quirúrgicas; el 20% presentaba alergia a al menos un medicamento; el 22% presentaba como mínimo una sensibilidad, intolerancia o alergia alimentaria; el 16%, fiebre del heno; el 7%, alergia a las tiritas y/o al esparadrapo, y el 8%, otras alergias.

El reconocimiento precoz de los síntomas y las medidas preventivas son la clave para detener el avance de la alergia al látex. Los factores de riesgo son: intervenciones quirúrgicas en la primera infancia, intervenciones múltiples, reacciones alérgicas y sensibilidades. Se impone una concienciación al respecto para los niños y adultos con SD.

El papel de la clorhexidina en la atención periodontal a las personas con síndrome de Down

The Role of chlorhexidine in the management of periodontal health in people with Down syndrome

J H Nunn, W Thomas, A Nelly, L Fitzpatrick, N Claffey
Dublín Dental School and Hospital, Trinity Collage Dublín, República de Irlanda.

En algunas personas con síndrome de Down, la enfermedad periodontal provoca la pérdida prematura de dientes. El presente estudio pretende valorar los efectos que tiene en la salud periodontal y en la calidad de vida del paciente el uso de productos con clorhexidina combinado con una higiene dental profesional periódica.

Con la aprobación del comité de ética, se creó una muestra oportunista formada por pacientes que ya se visitaban en el Dublin Dental Hospital y por otros captados a través de Down Syndrome Ireland. Se evaluó su salud bucodental al inicio y, posteriormente, a intervalos de 3-6 meses hasta la primavera de 2009, según los índices siguientes: caries cpod/CEOD, gingival modificado, profundidad de sondeo de las bolsas, hemorragia gingival, cálculo dental y placa. La calidad de vida se valoró con un instrumento modificado por Allison et al. Los pacientes asistían cada 3 o 6 meses para recibir profilaxis bucodental profesional y un barniz con clorhexidina al 1% o al 40%, con cruzamiento de los grupos y doble ciego.

De los 29 pacientes incorporados al ensayo, 3 se perdieron durante el seguimiento. Se presentan los datos sobre resultados clínicos y calidad de vida.

Características del síndrome metabólico en el síndrome de Down

The metabolic syndrome characteristics in Down syndrome

A Tenenbaum, Y Malcah, I Wexler, R Brooks, F Levy-Khademi

Hadassah Medical Center, Israel.

El síndrome metabólico (SM) y los factores que lo caracterizan (obesidad, hipertensión, dislipidemia e intolerancia a la insulina) son factores de riesgo importantes para la aparición de enfermedades cardiovasculares, diabetes y enfermedad de Alzheimer. En la población general joven, la prevalencia es de 4-5%, y de un 49% si hay obesidad grave. La prevalencia del SM se puede rebajar mediante modificaciones de la dieta y actividad física. El síndrome de Down (SD) es un posible factor de riesgo de SM debido a ciertas afecciones típicas, como un metabolismo basal más bajo, hipotiroidismo, obesidad e insulinoresistencia.

Objetivo: determinar la prevalencia de factores de SM en niños con SD que visitaban un centro de

referencia, e identificar posibles subgrupos con mayor riesgo de adquirir el SM.

Se evaluaron los parámetros de peso, talla y tensión arterial de 99 niños que se visitaban en el centro médico para síndrome de Down de la Hadassah University de Jerusalén. En la mayoría de ellos también se evaluó la glucosa en ayuno, los lípidos y la actividad física. El grupo de control consistía en 31 pacientes obesos de consultas pediátricas. Los niños con SD y sobrepeso se compararon con los que tenían SD sin sobrepeso y con los que tenían sobrepeso sin SD.

No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en los factores de SM entre los tres grupos comparados. La determinación de las características del SM en niños con SD facilita un diagnóstico precoz que, seguido de un tratamiento adecuado, puede mejorar la calidad de vida y la longevidad.

Auditoría de los servicios de salud para niños con síndrome de Down en el Reino Unido

An audit of health service provision for children with Down's syndrome in the UK

E A Layden¹, P D Jackson^{1,2,3}

University of Edinburgh¹. Community Child Health Dept.². DSMIG³ UK, University of Edinburgh, Reino Unido.

Los niños diagnosticados de síndrome de Down (SD) deben someterse a seguimiento médico y a pruebas de detección de un conjunto de problemas de salud asociados. La auditoría descrita examina cómo se gestionan las necesidades sanitarias de estos niños por todo el Reino Unido.

Objetivo: realizar una auditoría de la atención sanitaria prestada en el Reino Unido a los niños con SD y de la adhesión a las guías de seguimiento médico.

Se envió por correo electrónico a todos los médicos de los servicios pediátricos de la Seguridad Social del Reino Unido un cuestionario para rellenar en línea. (El bajo nivel de respuestas inicial hizo necesario un seguimiento telefónico posterior).

El índice de respuesta fue del 34%. De los que respondieron, el 10% ignoraba cuántos niños con SD se trataban o se sometían a revisiones en su distrito, y el 21% no tenía manera de conseguir un seguimiento de todos los niños con SD. La mayo-

ría de los médicos (86%) derivaba a los niños con SD a una consulta de neurodesarrollo general, no a una consulta especializada en SD. Más de 40% de los servicios de pediatría contaba también con la presencia en la consulta, al menos en parte del tiempo, de otros profesionales sanitarios. La mayoría también (85%) seguían las guías estándar para el seguimiento médico, y todos salvo dos conocían la existencia de la «Guía de Seguimiento Básico» del Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG). (El 20% de los médicos que respondieron eran miembros del DSMIG.) El 40% de los servicios de pediatría hacían auditorías de la atención médica que prestaban.

Resulta preocupante que una proporción significativa de los servicios de pediatría del Reino Unido no tuviera manera de garantizar un seguimiento de todos los niños con SD, si bien es cierto que, cuando lo había, en la mayoría de los casos se adhería a los criterios adecuados para la supervisión médica. Se recomienda establecer métodos uniformes para garantizar un seguimiento adecuado de todos los niños con SD, y hacer una auditoría de las percepciones parentales de la oferta sanitaria.

La aparición precoz de osteoporosis en hombres y mujeres con síndrome de Down ¿se basa en factores diferentes? El síndrome de Down (SD) se asocia con muchas alteraciones bioquímicas, metabólicas, inmunitarias y musculoesqueléticas

Is early onset of osteoporosis in women and men with Down syndrome based on different factors? Down syndrome (DS) is associated with many biochemical, metabolic, immunological and musculoskeletal disorders

M Sustrova

Slovak Medical University, Eslovaquia.

El objetivo de este estudio era evaluar la densidad mineral ósea (DMO) de jóvenes adultos con SD de ambos sexos e identificar factores de riesgo.

Se examinó a 102 personas con SD (50 H-HOMBRES / 52 M-MUJERES), de edad media $25,7 \pm 10$ años (M) y $27,8 \pm 10$ años (H), y a 40 hombres sanos. Se determinaron las concentraciones de vitamina D 25(OH)D y 1,25(OH)2 D, FSH, DHEA-S y testosterona con el ensayo Immunotech, y la DMO por absorciometría dual de rayos X.

La concentración de vitamina 25(OH)D estaba significativamente reducida en la mayoría de sujetos con SD, pero no la de 1,25(OH)2D. La concentración de esta última era significativamente menor en mujeres que en hombres ($p < 0,001$), y también se observó un déficit grave o moderado más frecuente entre las mujeres. La concentración de DHEA-S en hombres con SD era significativamente inferior ($p < 0,001$) y la de FSH, significativamente superior ($p < 0,001$) a los niveles de los hombres sanos, pero no había diferencia en la testosterona. Un 60% de hombres y un 33% de mujeres tenían DMO baja, pero la reducción de DMO y Z-score en los hombres era significativa: DMO de cuello femoral ($p < 0,05$), Z-score CF ($p < 0,0001$), DMO columna lumbar ($p < 0,003$), Z-score ($p < 0,01$). La DMO de la columna cervical y lumbar en los hombres tenía correlación positiva con las concentraciones de DHEA-S y FSH.

El 90,8% de las personas con SD tenían déficit de vitamina 25-(OH)D, siendo más intenso el nivel entre las mujeres. Entre los hombres era más frecuente la DMO baja (60%), causada por hipogonitismo/inmadurez sexual y por un déficit de vitamina D. En ambos sexos es todo un complejo de factores —alteraciones de los marcadores óseos y las citocinas, patologías, medicación, falta de actividad física y hábitos alimentarios—, lo que puede contribuir a la aparición precoz de la osteoporosis.

Este trabajo ha recibido el apoyo del Ministerio de Salud de Eslovaquia (Nº. 2005/39-SZU-17) y del CENDO.

Patrones de salud según edad entre las personas con síndrome de Down en Europa

Age related health patterns among people with Down syndrome in Europe

D Ryan, P Noonan Walsh, M Fingleton

Centre for Disability Studies, School of Psychology, University College Dublin, República de Irlanda.

Cuando se compara a las personas con discapacidad intelectual (DI) con sus homólogos, las disparidades de salud son evidentes. Frente a una esperanza de vida que va aumentando en este sector de la población, también hay que tener en cuenta la aparición de riesgos para la salud física y mental relacionados con la edad. Hasta ahora, las personas con DI y, específicamente, las personas con sín-

drome de Down (SD) han estado ausentes de los estudios de salud pública en Europa.

Objetivo: identificar patrones de salud relacionados con la edad entre las personas con SD de 14 países europeos participantes de un estudio más amplio que aplicaba un conjunto de indicadores de salud pensados para medir aspectos de salud de los adultos con DI.

Se reunió información sobre características demográficas, estado de salud y determinantes de salud con el Protocolo de Encuesta POMONA. Los participantes eran N=158 personas con SD. Los datos se obtuvieron mediante entrevistas presenciales, encuestas telefónicas y encuestas postales.

Se analizaron los datos según 3 grupos de edad: 19-34, 35-54 y a partir de los 55 años. Con la edad aumentaba la frecuencia de las alteraciones sensoriales y de la movilidad, así como los problemas de salud bucodental y mental, el IMC y la presencia de epilepsia. También aumentaba con la edad la frecuencia de las revisiones de salud, pero algunas pruebas, como la exploración testicular, apenas se incorporaban. Según parecen apuntar los resultados, un conjunto de indicadores específico puede ser de cierta utilidad en la identificación de patrones de salud relacionados con la edad de los adultos europeos con SD; hay indicios de un aumento de la frecuencia de los problemas de salud con la edad. Conviene avanzar más en la creación de sistemas de información sanitaria fiables y sostenibles para marcar políticas e informar a los servicios de salud.

Síndrome de Down y anomalías inmunitarias

Down syndrome and immune abnormalities

L Tremblay, L Rastelly, M Pothos

Children's Hospital of Eastern Ontario, Canadá.

Aunque en estudios anteriores sobre esta población se habían identificado varios defectos de la inmunidad tanto humoral como celular, aún no se había hecho ningún estudio clínico de los niños con síndrome de Down (SD) que viven en la comunidad para documentar la correlación entre la tasa de infecciones y su gravedad y las anomalías inmunitarias analíticas conocidas en esta población.

Objetivo: Determinar la incidencia de anomalías

inmunitarias y su correlación con la tasa de infecciones en una cohorte de niños con SD menores de 18 años atendidos en un centro de salud regional para SD de Ontario (Canadá).

Se trata de un estudio prospectivo de una cohorte de niños con síndrome de Down que recibían seguimiento en el Children's Hospital of Eastern Ontario entre enero de 2002 y abril de 2003. Durante este período se llevó a cabo un estudio inmunitario de todos los casos, siempre que el niño o niña hubiera pasado 6 semanas sin infecciones. Las familias rellenaron durante un año un dietario de síntomas.

En 64 de los niños de la muestra aparecieron niveles bajos de leucocitos (34%), linfocitos (24%) y PMN (16%). En 43 se determinaron niveles bajos de CD3 (74%), CD8 (86%), CD19 (91%) y CD16/56 (53%). El artículo describe la correlación con las tasas de infecciones obtenidas a partir de los dietarios de síntomas.

Se confirma la elevada incidencia de las anomalías inmunitarias en la población pediátrica con SD, pero no se ha observado correlación entre las infecciones graves y las anomalías descritas.

Los adultos con síndrome de Down presentan un riesgo reducido de melanoma cutáneo: resultados de un estudio francés

Adults with Down syndrome are at reduced risk of cutaneous melanoma: results from a French study

D Satge

Laboratory of Pathology, Centre Hospitalier Tulle, Francia.

Se desconoce la frecuencia de los tumores cutáneos en personas con síndrome de Down (SD). El artículo revisa su presencia en Francia y en la bibliografía publicada.

Esta revisión comprende 3 etapas. En primer lugar se buscaron casos de melanoma cutáneo en los historiales de 1.417 adultos con SD de más de 20 años conservados en el Institut Jérôme Lejeune, y se evaluó su progresión. Posteriormente, se revisaron los datos del INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) para identificar las muertes por melanoma entre 1979 y 1999 en personas con SD a fin de compararlas con las de la población general según la tasa de mortalidad estandarizada (TME). Finalmente, se revisó la bi-

bibliografía para identificar otros casos publicados de melanoma en personas con SD.

Dos pacientes del Institut Jérôme Lejeune habían desarrollado un melanoma cutáneo: una mujer de 45 años con melanoma en el dedo, y un hombre de 29 años con melanoma en el pie. En ambos casos, los tumores fueron extirpados quirúrgicamente y los pacientes seguían con vida y sin progresión al cabo de 13 años.

Los datos del INSERM indican 2 muertos por melanoma contra una cifra esperada de 7,081 (TME 28,24; 95%IC: 4,42, 102,03), lo que sugiere que el riesgo es 3 veces inferior a la norma.

Además, la bibliografía publicada condujo a 6 casos más de melanoma en SD, con lo que el total asciende a 10 melanomas cutáneos y ninguno no cutáneo.

Esta revisión parece indicar que las personas con SD presentan un riesgo reducido de melanoma cutáneo.

Enfermedad tiroidea en niños con síndrome de Down: la determinación de TSH en sangre seca en Escocia, 1997-2007

Thyroid disease in Down's syndrome children. TSH screening in Scotland using dried blood spot samples 1997-2007

J. Jones, A. Brown, J. Mackenzie¹; K. Leyland²; M. Donaldson³

Scottish Newborn Screening Lab¹, Southbank Child Centre, Glasgow², Royal Hospital for Sick Children, Glasgow³, Reino Unido.

El control de la función tiroidea en el síndrome de Down (SD) se justifica por la elevada incidencia de enfermedad tiroidea autoinmune. Desde 1997 se han analizado muestras de sangre seca de niños con SD para detectar elevaciones de la hormona estimulante de la tiroides (TSH) como indicador de una posible alteración de la función tiroidea.

Las muestras se analizan en el laboratorio nacional de cribado neonatal. El método que se aplica actualmente es el fluoroinmunoensayo hTSH neonatal AutoDELFIA (punto de corte: 4 mU/L). Por encima del punto de corte, se deriva al paciente a un pediatra determinado y a una valoración clínica y pruebas bioquímicas, incluyendo función venosa tiroidea y anticuerpos.

En 1997 se hizo el cribado de 183 niños, 10 de

ellos derivados de dos regiones escocesas. En 2007, el cribado cubría a 602 niños de 15 zonas diferentes. Entre 1997 y 2007 se derivaron 106 niños con TSH elevada, con una media de edad de 10,14 años (0,03-17,91). La media de TSH capilar cuando se producía la derivación fue de 5,69 mU/L (4,0-169,0). En el 55% de los casos derivados se inició tratamiento con tiroxina. Con los datos acumulativos (1997-2007), se ha calculado una prevalencia de hipotiroidismo entre los niños escoceses con SD de 6,7%, con incidencia anual media de 2,4% a partir del primer año de vida.

El cribado de TSH en sangre seca es una prueba muy extendida. Las muestras de sangre capilar se obtienen fácilmente y con traumatismo mínimo. El aumento de su uso refleja el grado de aceptabilidad tanto entre los niños como entre los médicos, así como su viabilidad. Los niños con ligera elevación de TSH y T4 libre normal pueden seguir sin tratamiento bajo seguimiento constante o intensificado. El cribado anual a través de laboratorio de cribado neonatal es un método eficaz para detectar la aparición de enfermedad tiroidea en bebés con SD.

Distribución de la edad de aparición de la celiaquía

The age distribution of onset of celiac disease

M. Pothos, A. Nair, L. Tremblay, L. Rastelli

Children's Hospital of Eastern Ontario, Canadá.

Actualmente, la celiaquía se detecta más que antes en la población con síndrome de Down (SD), con una prevalencia estimada de un 5%. No obstante, hace falta más información sobre la distribución de la edad de aparición, la evolución natural y las comorbilidades en esta población.

Objetivo: determinar la prevalencia y la distribución por edades del inicio de la celiaquía en una cohorte de niños con SD no institucionalizados atendidos en un centro regional de SD del Children's Hospital of Eastern Ontario (CHEO), Canadá.

Se llevó a cabo una revisión retrospectiva de los historiales de todos los pacientes atendidos en el centro de SD del CHEO desde su fundación en 1992 hasta diciembre de 2008. Este centro sigue a más del 97% de los niños con SD que viven en su radio de actuación, y los somete a un seguimiento

sistemático relacionado con el SD desde el principio hasta los 18 años. Se practica cribado sistemático de celiaquía a los 2-3 años y se repite cada 2-3 años hasta los 18.

Se revisaron 354 historiales. Tenían diagnóstico de celiaquía 18 pacientes (5%), con cribado positivo inicial y posterior confirmación por biopsia. El 78% de los pacientes habían presentado celiaquía inicialmente entre los 6 y los 12 años, con pruebas de cribado negativas anteriores. El 50% presentaba comorbilidades autoinmunes asociadas—hipotiroidismo y/o diabetes insulino dependiente (DMID) – anteriores a la aparición de la celiaquía.

Son necesarios más estudios epidemiológicos para determinar el mejor momento para cribar a la población con SD para posible celiaquía. Las personas con SD e hipotiroidismo y/o DMID deben ser objeto de un seguimiento más intensivo.

Alopecia areata como complicación más frecuente en los niños con síndrome de Down

Alopecia areata is a more frequent complication in children with Down syndrome

W. Storm

St. Vincenz-Krankenhaus Paderborn, Alemania.

La alopecia areata es una complicación particularmente frecuente en los niños con síndrome de Down, entre los que tiene una incidencia superior a la de la población general. Algunas de las etiologías corresponden a déficit de vitamina A o de zinc, o al hipotiroidismo, pero la mayoría se consideran enfermedades autoinmunes.

Se estudiaron los historiales de 731 pacientes del Centro de Medicina Preventiva para Niños con Síndrome de Down (hasta 18 años) en busca de diagnósticos de alopecia areata.

El número de pacientes que había tenido episodios de alopecia areata era de 17 (2,3%). En 2 casos se habían podido identificar factores causantes (tratamiento de leucemia linfoblástica en uno, celiaquía en otro). En los otros 15 casos no se halló ningún mecanismo etiológico.

Con todo, 13 se habían tratado con éxito (uno con celiaquía, mediante una dieta sin gluten; los otros 12, con tratamiento homeopático). Para encontrar opciones terapéuticas concretas es importante buscar las causas. En nuestra experiencia,

una alternativa habitual para el tratamiento sintomático es la homeopatía.

El crecimiento de los niños con síndrome de Down y malformaciones cardíacas

Growth in children with Down's syndrome and heart malformations

T. Rohrer, E. Stierkorb, S. Lehmann-Kannt, C. Seebald, L. Gortner

University Children's Hospital, Homburg, Alemania.

Los niños con síndrome de Down (SD) presentan un retraso de crecimiento muy bien documentado y una mayor incidencia de insuficiencia cardíaca, causa conocida de baja estatura. El SD se asocia a malformaciones congénitas, siendo las cardíacas las más frecuentes de todas, ya que afectan a entre un 40 y un 60% de la población con SD.

Objetivo: investigar el efecto de las malformaciones cardíacas en el aumento de peso y estatura de los niños con SD.

En un estudio de cohortes retrospectivo se recogieron datos de niños alemanes con SD mediante un cuestionario estandarizado. Las estadísticas se analizaron con un modelo de prueba lineal, y se consideró estadísticamente significativo $p < 0,05$.

Se analizaron 7.823 registros antropométricos correspondientes a 1.032 niños con SD (53,5% niños, 46,5% niñas). La frecuencia de las malformaciones cardíacas en esta cohorte era de 53%. Su aparición en el primer año de vida incidía significativamente en el crecimiento ($p < 0,05$) y el peso ($p < 0,007$). Entre los 2 y los 5 años no había reducción estadística de estatura en los niños con malformaciones cardíacas ($p < 0,704$), pero sí de peso ($p < 0,05$). En los niños de 6 a 10 años con malformaciones cardíacas no se observaron diferencias de estatura ($p = 0,58$), pero el peso se mantenía más bajo ($p < 0,01$).

Los niños con SD y malformaciones cardíacas tienen un peso y una estatura significativamente reducidos durante el primer año de vida. Una vez corregido el defecto, en general durante ese primer año de vida, la talla recupera la normalidad, pero el peso se mantiene más bajo.

Acondroplasia y síndrome de Down: caso clínico de una asociación infrecuente

Achondroplasia and Down syndrome: a case report of a rare association

S. Santos, T. Silva, M.J. Pimentel, M. Pinto

Centro de Desenvolvimento, Serviço de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Lisboa, Portugal.

La acondroplasia con síndrome de Down es una asociación rara de dos afecciones independientes de la que hasta el momento sólo se han publicado unos cuantos casos. Genéticamente son dos patologías distintas, si bien comparten rasgos como la baja estatura, el retraso de desarrollo o la hipotonía.

Objetivo: presentar un caso clínico de esta asociación para destacar las dificultades surgidas y ayudar a abordar estos casos en el futuro.

Se presenta el caso de una niña de 8 años nacida de madre con acondroplasia y padre sano. Teniendo en cuenta que la acondroplasia es un rasgo hereditario dominante, ya se había previsto que la hija la heredaría, pero al nacimiento se descubrieron rasgos de síndrome de Down que luego se confirmaron por el cariotipo. Se repasa la evolución de esta niña a lo largo de sus 8 años en lo relativo a la salud física, las funciones cognitivas y el comportamiento adaptativo. Se abordan los problemas surgidos por la carga adicional que supone la concurrencia de dos trastornos y se analiza cómo se pueden superar.

Este caso no se presenta únicamente por tratarse de una asociación infrecuente; lo que se quiere subrayar es cómo el solapamiento de los rasgos clínicos de dos afecciones puede complicar su tratamiento y seguimiento.

Estreñimiento crónico por dolicosigmoide en niños con síndrome de Down

Chronic constipation due to dolichosigmoid (sigma elongatum) in children with Down syndrome

W. Storm

St. Vincenz-Krankenhaus Paderborn, Alemania.

El estreñimiento crónico es frecuente entre las personas con síndrome de Down (SD). A menudo es considerado un trastorno funcional típico de estas personas sin siquiera analizar si hay causas orgánicas que, además de tratables, podrían ser más frecuentes que en la población general.

Objetivo: establecer la incidencia de dolicosigmoide en niños con síndrome de Down.

Se estudiaron 731 pacientes con SD de nuestro Centro de Medicina Preventiva. Aparte de la enfermedad de Hirschprung (18 casos), se había diagnosticado dolicosigmoide en 3 pacientes. Esta patología se considera una anomalía tratable, congénita o adquirida, detectable con un enema de colon (una vez descartada la enfermedad de Hirschprung u otras disganglionesis).

Se subraya que todos los casos de estreñimiento crónico deberían ser objeto de estudios diagnósticos posteriores para prevenir sus complicaciones y mejorar la calidad de vida de los pacientes con SD.

La influencia del genotipo de la apolipoproteína E en la edad de aparición y la duración de la demencia en personas con síndrome de Down

The influence of apolipoprotein e genotype on the age of onset and duration of dementia in individuals with Down syndrome

N. Mulryan, T. Ongulusi, E. Reilly, J. Tyrrell, M. Cosgrave, Z.Hawi, M. McLaughlin, B. Lawlor, M. Gill, M. McCarron

Daughters of Charity, Irlanda.

El síndrome de Down (SD) es la anomalía cromosómica más prevalente asociada con la discapacidad intelectual. Tiene algunos rasgos asociados con el envejecimiento precoz, si bien con gran variabilidad. La esperanza de vida de las personas con SD ha mejorado radicalmente, pero a los 40 años prácticamente todas ellas presentan las alteraciones neuropatológicas características de la demencia tipo Alzheimer (DTA). La apolipoproteína E (Apo E) es una proteína polimórfica que se ha asociado con la patogenia de la DTA en varios alelos, concretamente el 2, el 3 y el 4. Se ha demostrado una asociación negativa entre el alelo Apo E4 y el riesgo posterior de demencia en personas con SD. Las supuestas ventajas de un genotipo Apo E2 no son tan claras.

Objetivo: determinar la influencia del genotipo Apo E en la edad de aparición y la duración de la demencia en personas con SD.

Se evaluó la posibilidad de demencia en 80 mujeres con SD y alelos Apo E conocidos: las diagnosticadas con demencia fueron objeto de un seguimiento longitudinal, en muchos casos hasta la

defunción. Se estudiaron la edad de aparición de la demencia y la evolución y duración de la enfermedad en relación con los alelos Apo E.

Este estudio presenta el resultado de la evaluación de las pacientes diagnosticadas con demencia y su evolución en el tiempo.

Intervención médica en personas con síndrome de Down: guía portuguesa

Medical intervention in people with Down syndrome – Portuguese guidelines

M. Pinto, M. Palha, D. Andrade

Associação Portuguesa de Portadores de Trissomia 21 – APPT21, Portugal.

Varios países han elaborado guías específicas para el seguimiento médico de las personas con síndrome de Down (SD), guías que necesitan adaptarse a las características singulares de cada país. La Associação Portuguesa de Portadores de Trissomia 21 (APPT21) ha sido la responsable de elaborar la guía portuguesa.

Objetivo: presentar las directrices recomendadas actualmente por la APPT21.

Tras estudiar guías de varios países, se adaptaron las recomendaciones a Portugal, teniendo en cuenta que la mayoría de la población portuguesa recurre a servicios médicos privados, que no cuenta con visitadores sanitarios y que existe falta de información sobre temas de salud.

Las guías son ambiciosas y procuran cubrir todos los ámbitos de la medicina, y subrayan la importancia de la detección precoz de problemas graves. Algunos aspectos no están resueltos definitivamente y se pueden debatir.

Sabemos que el calendario de seguimiento recomendado es muy apretado, pero, en el caso de Portugal, no más que el de los niños sin SD. Conviene debatir la relación entre el coste y la eficacia de este planteamiento. Esperemos que esta presentación nos ayude a mejorar aún más el programa de intervención médica para las personas con SD.

Efectos en el neurodesarrollo de los defectos cardíacos congénitos en el síndrome de Down

Neurodevelopmental impact of congenital heart defects in Down syndrome

J. Visootsak, L. Huddleston, S. Sherman

Emory University School of Medicine, EUA.

Casi la mitad de los niños con síndrome de Down (SD) nacen con anomalías cardíacas congénitas (ACC). El canal auriculoventricular (CAV), el tipo de ACC más frecuente en el SD, se da en el 38-60% de niños con SD y ACC, pero únicamente en 1 de cada 10.000 nacidos vivos sin SD. Es decir, el riesgo de CAV aumenta drásticamente en los individuos con SD, siendo 2.000 veces superior. Sin embargo, apenas hay estudios de sus efectos en el neurodesarrollo.

Este es el primer estudio que caracteriza el perfil de neurodesarrollo de los niños con SD y CAV (SD+CAV) comparados con coetáneos con SD sin ACC (SD-ACC).

Había dos grupos de participantes: 6 sujetos con SD+CAV (media 15,4 meses) y 18 con SD-ACC (media 15,6 meses). Una persona especialista en psicometría que desconocía el estado cardíaco de los niños les administró las Escalas de Bayley de Desarrollo Infantil, 3ª edición (Bayley III). La evaluación del grupo de SD+CAV con Bayley III se hizo después de la cirugía reparadora.

El grupo de SD+CAV obtuvo puntuaciones globales más bajas en todos los ámbitos en comparación con sus coetáneos SD-ACC, con diferencias estadísticamente significativas en el ámbito cognitivo y de lenguaje ($p < 0,05$). Las puntuaciones globales motriz, socioemocional y adaptativa no presentaban diferencias significativas.

Los datos preliminares indican que los niños con SD+CAV tienen más retraso del desarrollo, sobre todo del lenguaje, que los niños con SD-ACC. Se comentan las repercusiones en la evolución y el tratamiento. El estudio de los niños pequeños con SD+CAV permite identificar variables vinculadas a déficits iniciales que pueden implicar un retraso ulterior del desarrollo.

¿La ingesta y el metabolismo de los ácidos grasos difiere entre niños síndrome de Down y sus hermanos no afectados?

Is fatty acid intake and metabolism in children with Down's syndrome different when compared to their non-affected siblings?

N. Brierley, A. Amadorbuena, C. Lehane, N. Neville, M. Crawford

Institute of Brain Chemistry & Human Nutrition, Londres, Reino Unido.

Que la enfermedad de Alzheimer (EA) tiene mayor incidencia y aparece antes en el síndrome de Down (SD) es un hecho conocido. Lo que no se conoce tan bien son las causas. En las personas ancianas se ha demostrado que la alimentación rica en omega-3 reduce la progresión tanto de la demencia como de la EA. ¿Podría la dieta ser un factor significativo en la EA del SD?

Objetivo: comparar la ingesta y el metabolismo de ácidos grasos (AG) de los niños con SD y sus hermanos sin SD.

Se presenta un estudio transversal con captación de sujetos a través de la DS Research Foundation y de grupos de apoyo. Criterios de inclusión: SD confirmada; utilización de los hermanos, de haberlos, como controles. Para cada sujeto se cumplimentó un registro alimentario de 7 días y se analizó con Foodbase V4. Se determinaron los AG en las muestras sanguíneas de cada niño con cromato-

grafía de capa fina y de gas, así como espectrometría de masas.

El análisis de la dieta indicaba que todos los niños con SD (17) y los controles (15) cumplían los valores diarios recomendados de AG, sin contar posibles suplementos de AG.

Las analíticas demostraban una diferencia significativa en el metabolismo de varios AG, pero sobre todo del ácido vaccénico (18n7:1), de los niños con SD respecto a los controles: fosfoglicérido de etanolamina en eritrocitos 0,087 contra 0,798 ($p < 0,01$) y fosfoglicéridos de colina en plasma 1,582 contra 1,256 ($p < 0,001$).

Los niños de ambos grupos recibían sus requisitos nutricionales de AG, pero los niños con SD tenían niveles significativamente superiores de ácido vaccénico, un AG monoinsaturado, tanto en plasma como en eritrocitos, lo cual sugiere una alteración del metabolismo de este AG, que se asocia con el envejecimiento. Hace falta investigar más, sobre todo a largo plazo, para determinar si este es un factor importante de EA en personas con SD.

FUNDACIÓ CATALANA SINDROME DE DOWN
C/ Comte Borrell, 201 - 08029 BARCELONA

Deseo recibir cuatrimestralmente y de forma gratuita, la revista *SD-DS. REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN*. Remítanla, por favor, a la siguiente dirección:

CATALÁN ESPAÑOL

Nombre:

Dirección:

C. Postal: Población:

Deseo, para colaborar con la FCSD, a partir del próximo número, recibir la revista per correo electrónico.

E-mail:

Profesión:

Firma:

Especialidad:

Fecha:

Nota: Fotocopiar esta parte y enviarla por fax (932 157 699) o por correo ordinario a la FCSD. Gracias.

«**Política de confidencialidad:** En cumplimiento de aquello que dispone la Lei Orgánica de Protección de Datos 15/1999, de 13 de diciembre, le informamos que sus datos están incluidos en un fichero automatizado titularidad de la Fundació Catalana Síndrome de Down. Sus datos serán tratados, garantizando siempre la confidencialidad de los mismos con la única y exclusiva finalidad de enviarle información sobre las actividades que realiza la Fundación, con finalidad divulgativa e informativa, y le garantizamos que en ningún caso se produce una cesión a terceros de los mismos. Usted puede ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición de sus datos, enviándonos comunicación por escrito a la Fundació Catalana Síndrome de Down, C/ Comte Borrell 201-203. Entl. 08029 Barcelona.»