

Programa de atención a niños con síndrome de Down

JAVIER SORIANO Y PREVINFAD*

Centro de Salud Virgen de la Fuensanta. Valencia. España.
jasofa@ono.com

El síndrome de Down (SD) es la alteración genética humana más frecuente. En la actualidad nacen en España alrededor de 600 casos cada año, 1 de cada 700 nacimientos.

Diversas instituciones internacionales y nacionales se han preocupado desde hace años en promover recomendaciones y actuaciones en materia de salud para estas personas.

El conjunto de estas intervenciones ha provocado que la calidad y la esperanza de vida hayan cambiado radicalmente en las últimas 2 décadas, alcanzándose mejor estado de salud, mayor grado de autonomía personal e integración en la comunidad para las personas con SD.

El PAPPS-PREVINFAD (Actividades Preventivas y de Promoción de la salud en la Infancia y Adolescencia) recoge estas iniciativas para su difusión, además de buscar actualizaciones y la mayor evidencia disponible en cada momento acerca de las intervenciones específicas para la protección de la salud de estas personas.

En Estados Unidos la edad media de fallecimiento fue de 25 años en 1983 y de 49 años en 1997¹. En Suecia la mortalidad en los nacidos entre 1970 y 1980 fue del 44,1% en los primeros 10 años cuando presentaban cardiopatía frente al 4,5% si no la padecían².

El mayor conocimiento de los riesgos y problemas asociados al SD (tabla 1) permite conocer qué alteraciones pueden aparecer y en qué momentos de la vida del individuo; por ello, es pertinente añadir a las recomendaciones de la población infantil en general, un grupo de actividades preventivas y exploraciones que permitan corregir, aliviar o evitar los problemas de salud en estos sujetos.

Puntos clave

- En niños con síndrome de Down (SD) el desarrollo físico es más lento, y las medidas ponderoestaturales deben ser referidas a tablas de crecimiento específicas para ellos.
- Los programas de intervención temprana mejoran el desarrollo global, los trastornos del comportamiento alimentario, el lenguaje y la integración social.
- La incidencia de alteraciones de la función tiroidea está incrementada significativamente en el SD en todas las edades; aproximadamente un 45% de las personas con SD presentan disfunción de la glándula tiroidea.
- La ecografía cardíaca es el medio diagnóstico más adecuado para detectar las anomalías cardíacas en la etapa neonatal del niño con SD.
- La prevención de la ambliopía en niños con SD es un reto importante para disminuir sus desventajas. El diagnóstico temprano de las alteraciones visuales mejora la calidad de vida de estos individuos.

Actividades preventivas en niños con síndrome de Down

Desarrollo psicomotor, incluido el lenguaje

Se recomienda valorar el desarrollo psicomotor, con especial referencia al área del lenguaje, con método y técnicas definidas en el Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de Salud en la Infancia³. Los hitos iniciales del desarrollo psicomotor en la etapa de 0 a 30 meses siguen una secuencia sólo un poco más tardía que la de la población en general; la excepción se observa en el área del lenguaje, que es la más comprometida⁴.

Es conveniente iniciar programas de intervención temprana sobre el desarrollo psicomotor, el lenguaje y la conducta alimentaria. Estudios de casos y controles han comprobado que los programas de intervención temprana mejoran el desarrollo global, los trastornos del comportamiento alimentario, el lenguaje y la integración social^{5,6}.

Crecimiento

El desarrollo físico es más lento que en los grupos poblacionales por edad y sexo de niños no afectados de SD. Por ello, las medidas ponderoestaturales deben ser referidas a estándares específicos para niños con SD^{7,8}. La Fundació Catalana Síndrome de Down ha elaborado parámetros

*Juan J. Delgado Domínguez (A Coruña), José Galbe Sánchez-Ventura (Zaragoza), Joan Pericas Bosch (Barcelona), Manuel Merino Mofina (Madrid), Francisco Javier Sánchez-Ruiz Cabello (Granada), Carmen Rosa Pallás Alonso (Madrid), Julia Colomer Revuelta (Valencia) y Javier Soriano Faura (Valencia)

somatométricos de referencia para estos niños en nuestro medio, que se pueden consultar en el Programa Español de Salud para las Personas con Síndrome de Down editado por la Federación Española de Instituciones para el Síndrome de Down (FEISD)⁹.

La prevalencia de obesidad en este grupo es mayor que en la población general y debe ser considerada un problema de salud en el que deben involucrarse médicos, enfermeras, miembros de la familia e individuos con SD.

Alteraciones de la función tiroidea

Es escaso el número de individuos con SD en los que se realiza el cribado sistemático de disfunción tiroidea a lo largo de su vida, apenas el 15-30%^{10,11}.

La incidencia de alteraciones de la función tiroidea está incrementada significativamente en el SD en todas las edades; aproximadamente el 45% de las personas con SD presentan disfunción de la glándula tiroidea (tabla 2)^{11,12}.

Se recomienda determinar la tirotropina (TSH) al nacer (dentro del cribado de metabolopatías), a los 6 meses de vida, al cabo de 1 año y, posteriormente, en períodos anuales. En caso de disfunción tiroidea compensada (elevación aislada de la TSH), hay que repetir cada 6 meses las determinaciones de TSH, T₄ y rT₃ hasta que se normalice la función o se

Tabla 1. Principales problemas de salud en personas con síndrome de Down (excluida la etapa neonatal)

Problema	Prevalencia (%)
Cardiopatía congénita	40-50
Hipotonía	100
Retraso del crecimiento	100
Retraso del desarrollo psicomotor	100
Alteraciones de la audición	50
Problemas oculares	
Errores de refracción	50
Estrabismo	35
Cataratas	5
Anormalidad vertebral cervical	10
Alteraciones del tiroides	15
Sobrepeso	Común
Trastornos convulsivos	5-10
Demencia prematura (quinta-sexta década)	18,8-40,8 ^a
Enfermedad periodontal, caries, posición dentaria anómala	90
Disgenesia gonadal	40
Enfermedad celíaca	3-7
Apnea obstructiva del sueño	45

^aDatos no fiables por la ausencia de estudios epidemiológicos amplios. Modificado de National Down Syndrome Congress²⁵.

diagnostique un hipotiroidismo franco.

En la edad escolar se deben determinar los anticuerpos antitiroideos al menos en una ocasión (entre los 9 y los 12 años).

Trastornos cardíacos

El 35% de los sujetos con SD padecen algún tipo de cardiopatía susceptible de control por un cardiólogo pediátrico y de cirugía correctora¹³ (tabla 3).

Un examen clínico normal no excluye la presencia de cardiopatía. La sensibilidad del examen físico para la detección de anomalías cardíacas es del 80%; la especificidad, del 56%; el valor predictivo positivo, del 78%, y el valor predictivo negativo para descartar una anomalía cardíaca se estima en el 59%^{14,15}.

La ecografía cardíaca es el medio diagnóstico más adecuado para detectar las anomalías cardíacas en la etapa neonatal del niño con síndrome de Down^{14,15}.

En adolescentes y adultos jóvenes es frecuente la presencia de valvulopatías. El 46% de los individuos presentan prolapso de válvula mitral. En estas edades se recomienda una exploración cardiológica completa en sujetos asintomáticos con SD.

Trastornos odontológicos^{16,17}

Cabe destacar las siguientes características de los pacientes con SD:

1. Notable retraso en la erupción dentaria, tanto temporal como permanente; erupción irregular de dientes;

Tabla 2. Distribución de causas de disfunción tiroidea en pacientes con síndrome de Down (España)

	Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona), 1995 ¹¹	Albacete, 1993 ¹²
Función tiroidea normal	57,5%	53%
Aumento aislado de tirotropina	33%	41,7%
Hipotiroidismo	9,4%	Primario, 7,2% Secundario, 0,6%

Tabla 3. Distribución de las cardiopatías congénitas en el síndrome de Down^{*13}

Defecto septal auriculoventricular	45%
Defecto septal ventricular	35%
Defecto de tipo <i>ostium secundum</i>	8%
Persistencia de <i>ductus arteriosus</i>	7%
Tetralogía de Fallot	4%
Otros	1%

*Distribución porcentual sobre el total de cardiopatías.

hipodoncias (presente en el 60% de los niños), anodoncias y agenesias en la dentición (con una frecuencia 4 o 5 veces mayor que en la población general); dientes supernumerarios (en el 6% de los niños); aparición de manchas blanquecinas de hipocalcificación en el 18% de casos.

2. Grave y acusado compromiso periodontal, que afecta sobre todo al sector anteroinferior. La gravedad de la enfermedad periodontal aumenta con la edad; puede afectar al 39% de la población adulta. En la población pediátrica con SD se encuentra inflamación gingival hasta en un 67% de los casos. La causa puede atribuirse a la mala higiene bucal y una alimentación inadecuada, junto a factores locales como la maloclusión, el bruxismo y la posición anómala dentaria.

3. Alta tendencia a maloclusiones dentarias debido en parte a la macroglosia y la hipoplasia del maxilar. Las más frecuentes son la mordida cruzada (78%) y la mordida abierta.

4. Menor incidencia de caries, relacionada con el retraso de la erupción dentaria y la función tamponante de la saliva, entre otros factores.

5. El bruxismo se observa hasta en el 70% de los niños y compromete las superficies triturantes de los dientes.

Las pautas preventivas de higiene bucodental tendentes a mejorar la técnica del cepillado, el uso de pastas dentífricas fluoradas, la utilización de la seda dental, el control de la dieta y de hábitos perniciosos (chupete, biberón de noche) en el domicilio y el control de la placa bacteriana, junto a los sellados de fisuras por higienistas dentales, han demostrado una disminución de los problemas bucodentales en este grupo¹⁸.

A partir de los 8 años debe realizarse un estudio de maloclusión dentaria por un profesional especializado, al menos bienalmente.

Enfermedad celíaca

La enfermedad celíaca se presenta en el 4 al 7% de las personas con SD. La prevalencia en la población general se estima que es de 1 de cada 2.000 nacidos vivos.

En ausencia de clínica indicativa de enfermedad celíaca, entre los 2 y 4 años de edad se determinarán: los anticuerpos antigliadina y, simultáneamente, los anticuerpos antitransglutaminasa^{19,20}.

Audición²¹

Se recomienda realizar el cribado de hipoacusia en los primeros 6 meses de vida, mediante el test de otoemisiones acústicas, la evaluación de potenciales evocados auditivos del tronco cerebral o de potenciales auditivos automatizados.

Además se efectuará el cribado de la hipoacusia con pruebas basadas en reflejos auditivos conductuales, impedanciometría u otoemisiones acústicas cada año hasta los 3 años de edad, y después cada 2 años.

Anomalías oculares y de la visión²²

Una alta proporción de individuos con SD padecen problemas oculares. Aproximadamente el 60% de los

individuos con SD presentan durante su vida alguna alteración ocular susceptible de intervención.

La prevención de la ambliopía en niños es un reto importante para disminuir sus desventajas. El diagnóstico temprano mejora la calidad de vida de estos individuos.

Se aconseja realizar una exploración oftalmológica al nacer, al cabo de 6 y 12 meses y al menos cada 2 años, según el método y las técnicas definidas en el Programa de Actividades Preventivas en la Infancia.

Inestabilidad atlantoaxoidea

La inestabilidad atlantoaxoidea, también llamada subluxación atlantoaxoidea, denota un incremento de la movilidad de la articulación de la primera y segunda vértebras cervicales. Se define por la existencia de un espacio de 5 mm o más entre el atlas y la apófisis odontoides del axis. Se estima que se presenta en el 10-20% de las personas menores de 21 años con SD; aunque la mayoría carece de síntomas, las formas sintomáticas pueden alcanzar el 1-2% de todos los niños con SD²³.

El diagnóstico se establece mediante la realización de radiografías laterales de la columna cervical en posición de flexión, neutra y en extensión, obtenidas entre los 3 y 5 años de edad.

Los niños con espacios entre el segmento posterior del arco anterior de la C1 y el segmento anterior de la apófisis

Tabla 4. Actividades propuestas para niños con síndrome de Down (PREVINPAD/PAPPS)

Controles de salud de 0 a 14 años definidos para toda la infancia
Cariotipo y consejo genético al nacer
Ecocardiograma al nacer y en la adolescencia
Potenciales auditivos del tronco cerebral u otoemisiones acústicas en las primeras semanas de vida, y control de la audición cada 1-2 años
Apoyo familiar. Guía anticipada de cuidados y problemas propios del síndrome de Down y generales a la infancia
Intervención temprana del área psicomotora desde los primeros meses de vida
Evaluación del peso y la talla según las tablas adecuadas a síndrome de Down
Examen oftalmológico al nacer y cada 1-2 años
Inmunizaciones frente a neumococo, varicela y gripe, además de las propias de la infancia
Cribado de la función tiroidea al nacer y anual. Determinar anticuerpos antitiroideos entre los 9 y los 12 años
Supervisión bucodental y de la enfermedad periodontal anualmente desde los 2-3 años
Cribado de enfermedad celíaca entre los 2 y los 4 años
Cribado de la inestabilidad atlantoaxoidea entre los 3 y los 5 años

odontoides superiores a 5 mm deben ser examinados rutinariamente en busca de síntomas de compresión medular.

La indicación de cribado en la fase asintomática, y por ello la incorporación de la técnica diagnóstica en las recomendaciones de actividades preventivas, es

controvertida²⁴.

Los niños a los que se realizó un cribado que resultó negativo para la inestabilidad atlantoaxoidea deben ser controlados clínicamente para reconocer los síntomas de compresión medular. El cribado radiológico podría repetirse a los 10 años de edad. En edades posteriores no se ha

Tabla 5. Efectividad de las actividades preventivas en niños con síndrome de Down (SD)

Intervención	Efectividad	Grado de Evidencia	Recomendación
Intervención temprana /estimulación precoz	Mejora el desarrollo global, los trastornos del comportamiento alimentario, el lenguaje, la integración social y la adaptación entre padres e hijos	Ensayos casos-control y de cohortes (tipo II-2) ^{5,6}	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud (recomendación B)
Utilización de estándares de crecimiento para la población afectada de SD	El desarrollo físico es más lento que en los grupos poblacionales por edad y sexo de niños no afectados de SD	Series temporales (tipo II-3) ^{7,9}	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud (recomendación B)
Evaluación de la función tiroidea	La incidencia de alteraciones de la función tiroidea está incrementada significativamente en el SD en todas las edades	Series temporales (tipo II-3) ¹¹	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud (recomendación B)
Ecocardiografía en la etapa neonatal	La ecografía cardíaca es el medio diagnóstico más adecuado para detectar las anomalías cardíacas en la etapa neonatal del niño con SD	Series de casos, estudios de validación de pruebas diagnósticas (tipo II-2) ¹⁴	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los exámenes periódicos de salud (recomendación B)
Cuidados bucodentales	Las pautas preventivas de higiene bucodental han demostrado una disminución de estos problemas	Series temporales (tipo II-3) ¹⁸	Evidencia conflictiva para la inclusión o la exclusión de la actividad preventiva en un examen periódico de salud (recomendación C)
Cribado de la enfermedad celíaca en forma silente	La determinación de anticuerpos antigliadina junto a la de anticuerpos antitransglutaminasa ha demostrado una mayor eficacia para el diagnóstico de pacientes asintomáticos, pero con alto riesgo de presentar enfermedad celíaca	Series de casos, estudios de validación de pruebas diagnósticas (tipo II-2) ^{19,20}	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud (recomendación B)
Cribado de trastornos auditivos, excepto el cribado auditivo neonatal universal	Las actitudes meticulosas en el diagnóstico, reiterativas en la frecuencia del cribado y la aplicación agresiva de los tratamientos que se precisan en los procesos crónicos del oído han reducido significativamente la hipoacusia en esta población	Series temporales (tipo II-3) ²¹	Evidencia conflictiva para la inclusión o la exclusión de la actividad preventiva en un examen periódico de salud (recomendación C)
Detección de anomalías oculares y de la visión	Aproximadamente el 60% de individuos con SD presentan durante su vida alguna alteración ocular susceptible de intervención	Series temporales (tipo II-3) ²²	Evidencia conflictiva para la inclusión o la exclusión de la actividad preventiva en un examen periódico de salud (recomendación C)
Inestabilidad atlantoaxoidea	No hay unanimidad entre los expertos acerca de la conveniencia del diagnóstico en niños asintomáticos	Opinión de expertos (tipo III) ^{23,24}	Evidencia conflictiva para la inclusión o la exclusión de la actividad preventiva en un examen periódico de salud (recomendación C)
Inmunizaciones especiales	Se considera grupo de riesgo por su competencia inmunológica	Opinión de expertos (tipo III) ²⁵	Evidencia conflictiva para la inclusión o la exclusión de la actividad preventiva en un examen periódico de salud (recomendación C)

demostrado su utilidad en ausencia de signos o síntomas relacionados.

Inmunizaciones

Las vacunas recomendadas son, en primer lugar, las establecidas en los calendarios de vacunaciones de la población infantil en las comunidades autónomas.

La vacuna antigripal, contra la varicela o la neumocócica (modo conjugada heptavalente en menores de 3 años y forma polisacárida 23 valente en mayores de 36 meses) están indicadas en los niños con SD, ya que suelen presentar un déficit grave de subclases IgG2 e IgG4, o cardiopatías o enfermedad respiratoria crónica.

En la tabla 4 se detalla el conjunto de intervenciones que PREVINFAD/PAPPS propone en el control de la salud de los niños con SD.

Efectividad y fuerza de la recomendación de las actividades preventivas en niños con síndrome de Down

La tabla 5 describe la efectividad y la fuerza de recomendación de cada una de las actividades propuestas en niños con SD.

La mayoría de las actividades recomendadas en este programa se ha obtenido de estudios de intervención realizados en niños con SD, que evalúan el resultado en relación con el total de la población o bien son fruto de estudios de cohortes o serie de casos. Se trata pues de evidencias tipo II-2 y II-3. En general, la fuerza de recomendación de estas actividades preventivas es de tipo B o C (siguiendo la clasificación de la Canadian Task Force).

Bibliografía



● Importante ●● Muy importante

■ Epidemiología

1. Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study. *Lancet*. 2002;359:1019-25.

2. Frid C, Drott P, Lundell B, Rasmussen F, Anneren G. Mortality in Down's syndrome in relation to congenital malformations. *J Intellect Disabil Res*. 1999;43:234-41.
3. ●● Grupo PREVINFAD/PAPPS. **Actividades preventivas en la infancia y adolescencia** [citado 20/05/ 2004]. Disponible en: <http://www.aepap.org/previnfad/prev-recom.htm>
4. Caselli MC, Vicari S, Longobardi E, Lami L, Pizzoli C, Stella G. Gestures and words in early development of children with Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res*. 1998;41:1125-35.
5. Connolly BH, Morgan SB, Rusell FF, Fulliton WI. A longitudinal study of children with Down syndrome who experienced early intervention programming. *Phys Ther*. 1993;73:170-9.
6. Hines S, Bennett F. Effectiveness of early intervention for children with down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 1996;2:96-101.
7. Cron K C, Crocker AC, Pueschel SM, Shea AM, Zackai E, Pickens G, et al. Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age. *Pediatrics*. 1988;81:102-10
8. ● Myrelid A, Gustafsson J, Ollars B, Anneren G. **Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age.** *Arch Dis Child*. 2002;87:97-103.
9. ● **Federación Española de Instituciones para el Síndrome de Down (FEISD). Programa Español de Salud para las personas con síndrome de Down. 3.ª ed. Madrid: Ed. FEISD; 1999.**
10. Piachaud J, Rohde J, Pasupathy A. Health screening for people with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 1998;42:341-5.
11. Moreno J, Velasco R, Ricos G, Albarrán J, Pueyo MJ, Torres M, et al. Alteración de la función tiroidea en el síndrome de Down. *Síndrome de Down*. 1995;24:1-3.
12. Castro A, Linares R. Estudio de la función tiroidea en personas con síndrome de Down. *Aten Primaria*. 1999;23:87-90.
13. Freeman SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, Hassold TJ, et al. Population -based study of congenital heart defects in Down syndrome. *AM J Med Genet*. 1998;80:213-7.
14. McElhinney DB, Straka M, Goldmuntz E, Zackai EH. Correlation between abnormal cardiac physical examination and echocardiographic findings in neonates with Down syndrome. *Am J Med Genet*. 2002;113:238-41.
15. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 1999;80:49F-53F.
16. Pipa A, Álvarez J, Ruiz J. Síndrome de Down: alteraciones estomatológicas. Aspectos preventivos. *Rev Esp Pediatr*. 1999;55:353-60.
17. Mayoral G. Ortodoncia y síndrome de Down. *SD Rev Med Int Sind Down*. 1999;3:33-8.
18. Shapira J, Stabholz A. A comprehensive 30-month preventive dental health program in a pre-adolescent population with Down's syndrome: a longitudinal study. *Spec Care Dentist*. 1996;16:33-7.
19. Rostami K, Kerckhaert J, Tiemessen R, Von Blomberg BM, Meijer JW, Mulder CJ. Sensitivity of antiendomysium and antigliadin antibodies in untreated celiac disease: disappointing in clinical practice. *Am J Gastroenterol*. 1999;94:888-94.
20. Donat E, Polo B, Ribes C. Marcadores serológicos de enfermedad celíaca. *Acta Pediatr Esp*. 2003;61:24-30.
21. Hassmann E, Skotnicka B, Midro AT, Musiatowicz M. Distorsion products otoacoustic emissions in diagnosis of hearing in Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 1998;45:199-206.
22. Da Cunha RP, Moreira JB. Ocular findings in Down's syndrome. *AM J Ophthalmol*. 1996;122:236-44.
23. Committee on Sports Medicine and Fitness. AAP. Atlantoaxial instability in Down syndrome: Subject review (RE9528). *Pediatrics*. 1995;96:151-4.
24. Pueschel SM. Should children with Down syndrome be screened for atlantoaxial instability? *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1998;152:123-5.
25. ●● **Cohen W. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision** [citado 20-05-2004]. *Down Syndrome Quarterly* 1999;4. Disponible en: <http://www.denison.edu/collaborations/dsq/health99.html>