

Revista Española de
PEDIATRÍA
Clínica e Investigación

Órgano de expresión de la Sociedad Española de
 Investigación en Nutrición y Alimentación en Pediatría



NÚMERO MONOGRÁFICO

“Síndrome de Down”

Sumario

- INTRODUCCIÓN
- 403 Síndrome de Down. ¿Qué ha cambiado?
R. Fernández-Delgado
- ORIGINALES
- 404 El recién nacido con síndrome de Down
E. Moreno-Vivot
- 409 Neurología y síndrome de Down. Desarrollo y atención temprana
I. Malea Fernández, R. García Ramos, P. Corbí Caro, C. Alemany Peñarrubia, C. Fernández O'Donnell, M.L. Castelló Pomares
- 415 Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down
F. Núñez Gómez, J.L. López-Prats Lucea
- 421 Alteraciones hematológicas en las personas con síndrome de Down
M. Andrés, B. Fernández, R. Fernández-Delgado
- 424 Trastornos ortopédicos en niños con síndrome de Down
A. Alarcón Zamora, C. Salcedo Cánovas
- 429 Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Down
C. Morales-Angulo, S. Obeso Agüera, R. González Aguado
- 434 Alteraciones odonto-estomatológicas en el niño con síndrome de Down
E. Culebras Atienza, J. Silvestre-Rangil, F.J. Silvestre Donat
- 440 Alteraciones endocrinológicas en el síndrome de Down
R. Alpera, J. Morata, M.J. López
- 445 Programa de Salud para niños y adolescentes con síndrome de Down
J. Villarroya, M. Andrés, B. Fernández, V. Posadas, A. Quiles, M. Portolés, B. Collado, A. Guerrero, R. Fernández-Delgado
- 448 Cuidados de salud en el adulto con síndrome de Down
J.M. Borrel Martínez
- 453 NOTICIAS
- 455 AGRADECIMIENTO A JUECES
- 456 ÍNDICE DE AUTORES
- 458 ÍNDICE DE MATERIAS

Revista Española de
PEDIATRÍA
Clínica e Investigación

Noviembre-Diciembre 2012

Volumen 68 - Número 6

DIRECTOR

Manuel Hernández Rodríguez

SECRETARIO DE REDACCIÓN

Arturo Muñoz Villa

EDITORES PARA EL EXTRANJERO

A.E. Cedrato (Buenos Aires)
N. Cordeiro Ferreira (Lisboa)
J. Salazar de Sousa (Lisboa)
J.F. Sotos (Columbus)

CONSEJO DE REDACCIÓN

Milagros Alonso Blanco
Juan M. Aparicio Meix
Julio Ardura Fernández
Josep Argemí Renom
Jesús Argente Oliver
Javier Aristegui Fernández
Raquel Barrio Castellanos
Emilio Blesa Sánchez
Josep Boix i Ochoa
Luis Boné Sandoval
Augusto Borderas Gaztambide
Juan Brines Solanes
Cristina Camarero Salces
Ramón Cañete Estrada
Antonio Carrascosa Lezcano
Enrique Casado de Frías
Juan Casado Flores
Manuel Castro Gago
Manuel Cobo Barroso
Joaquín Colomer Sala
Manuel Crespo Hernández
Manuel Cruz Hernández
Alfonso Delgado Rubio
Ángel Ferrández Longás
José Ferris Tortajada
Manuel Fontoira Suris
Jesús Fleta Zaragozano
José M^a Fraga Bermúdez
Alfredo García-Alix Pérez
José González Hachero

Javier González de Dios
Antonio Jurado Ortiz
Luis Madero López
Serafín Málaga Guerrero
Antonio Martínez Valverde
Federico Martinón Sánchez
José M^a Martinón Sánchez
Luis A. Moreno Aznar
Manuel Moro Serrano
Manuel Nieto Barrera
Ángel Nogales Espert
José Luis Olivares López
Alfonso Olivé Pérez
José M^a Pérez-González
Juan Luis Pérez Navero
Jesús Pérez Rodríguez
Joaquín Plaza Montero
Manuel Pombo Arias
Antonio Queizán de la Fuente
Justino Rodríguez-Alarcón Gómez
Mercedes Ruiz Moreno
Santiago Ruiz Company
Francisco J. Ruza Tarrío
Valentín Salazar Villalobos
Pablo Sanjurjo Crespo
Antonio Sarría Chueca
Juan Antonio Tovar Larrucea
Adolfo Valls i Soler
José Antonio Velasco Collazo
Juan Carlos Vitoria Cormenzana

CONSEJO EDITORIAL

Presidente

José Peña Guitián

Vocales

Alfredo Blanco Quirós
Emilio Borrajo Guadarrama
Manuel Bueno Sánchez
Cipriano Canosa Martínez
Juan José Cardesa García
Eduardo Domenech Martínez
Miguel García Fuentes
Manuel Hernández Rodríguez
Rafael Jiménez González
Juan Antonio Molina Font
Manuel Moya Benavent
José Quero Jiménez
Armando Romanos Lezcano
Rafael Tojo Sierra
Alberto Valls Sánchez de la Puerta
Ignacio Villa Elízaga

© 2012 ERGON
Arboleda, 1. 28221 Majadahonda
<http://www.ergon.es>

Soporte Válido: 111-R-CM
ISSN 0034-947X
Depósito Legal Z. 27-1958
Impreso en España

Reservados todos los derechos. El contenido de la presente publicación no puede reproducirse o transmitirse por ningún procedimiento electrónico o mecánico, incluyendo fotocopia, grabación magnética o cualquier almacenamiento de información y sistema de recuperación, sin el previo permiso escrito del editor.

Periodicidad

6 números al año

Suscripción anual

Profesionales 68,97 €; Instituciones: 114,58 €; Extranjero 125,19 €;
MIR y estudiantes 58,35 €; Canarias profesionales: 66,32 €.

Suscripciones

ERGON. Tel. 91 636 29 37. Fax 91 636 29 31. suscripciones@ergon.es

Correspondencia Científica

ERGON. Revista Española de Pediatría.
C/ Arboleda, 1. 28221 Majadahonda (Madrid)
carmen.rodriguez@ergon.es

NÚMERO MONOGRÁFICO

“Síndrome de Down”

Sumario

- INTRODUCCIÓN
- 403 Síndrome de Down. ¿Qué ha cambiado?
R. Fernández-Delgado
- ORIGINALES
- 404 El recién nacido con síndrome de Down
E. Moreno-Vivot
- 409 Neurología y síndrome de Down. Desarrollo y atención temprana
I. Malea Fernández, R. García Ramos, P. Corbí Caro, C. Alemany Peñarrubia, C. Fernández O'Donnell, M.L. Castelló Pomares
- 415 Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down
F. Núñez Gómez, J.L. López-Prats Lucea
- 421 Alteraciones hematológicas en las personas con síndrome de Down
M. Andrés, B. Fernández, R. Fernández-Delgado
- 424 Trastornos ortopédicos en niños con síndrome de Down
A. Alarcón Zamora, C. Salcedo Cánovas
- 429 Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Down
C. Morales-Angulo, S. Obeso Agüera, R. González Aguado
- 434 Alteraciones odonto-estomatológicas en el niño con síndrome de Down
E. Culebras Atienza, J. Silvestre-Rangil, F.J. Silvestre Donat
- 440 Alteraciones endocrinológicas en el síndrome de Down
R. Alpera, J. Morata, M.J. López
- 445 Programa de Salud para niños y adolescentes con síndrome de Down
J. Villarroya, M. Andrés, B. Fernández, V. Posadas, A. Quiles, M. Portolés, B. Collado, A. Guerrero, R. Fernández-Delgado
- 448 Cuidados de salud en el adulto con síndrome de Down
J.M. Borrel Martínez
- 453 NOTICIAS
- 455 AGRADECIMIENTO A JUECES
- 456 ÍNDICE DE AUTORES
- 458 ÍNDICE DE MATERIAS

MONOGRAPHIC ISSUE

“Down’s syndrome”

Contents

- INTRODUCTION
- 403 **Down’s syndrome. What has changed?**
R. Fernández-Delgado
- ORIGINALS
- 404 **The newborn with Down’s syndrome**
E. Moreno-Vivot
- 409 **Neurology and Down’s syndrome. Development and early care**
I. Malea Fernández, R. García Ramos, P. Corbí Caro, C. Alemany Peñarrubia, C. Fernández O’Donnell, M.L. Castelló Pomares
- 415 **Congenital heart disease in children with Down’s syndrome**
F. Núñez Gómez, J.L. López-Prats Lucea
- 421 **Blood disorders in persons with Down’s syndrome**
M. Andrés, B. Fernández, R. Fernández-Delgado
- 424 **Orthostatic disorders in children with Down’s syndrome**
A. Alarcón Zamora, C. Salcedo Cánovas
- 429 **Ear, nose and throat manifestations of Down’s syndrome**
C. Morales-Angulo, S. Obeso Agüera, R. González Aguado
- 434 **Odonto-stomatology alterations in the child with Down’s syndrome**
E. Culebras Atienza, J. Silvestre-Rangil, F.J. Silvestre Donat
- 440 **Endocrine disorders in Down’s syndrome**
R. Alpera, J. Morata, M.J. López
- 445 **Health Program for children and adolescents with Down’s syndrome**
J. Villarroya, M. Andrés, B. Fernández, V. Posadas, A. Quiles, M. Portolés, B. Collado, A. Guerrero, R. Fernández-Delgado
- 448 **Health cares in the adult with Down’s syndrome**
J.M. Borrel Martínez
- 453 NEWS
- 455 ACKNOWLEDGEMENT TO THE JUDGES
- 456 AUTHORS’ INDEX
- 458 SUBJECTS’ INDEX

Síndrome de Down. ¿Qué ha cambiado?

R. Fernández-Delgado

Unidad de Síndrome de Down. Asindown. Hospital Clínico Universitario. Universidad de Valencia.

La vida de las personas con síndrome de Down ha cambiado de forma manifiesta en los últimos 30 años. No hace falta un análisis muy profundo para comprobarlo. Si vemos, en cualquier calle o plaza de nuestro país, una persona con trisomía 21 y echamos la vista hacia atrás, nos damos cuenta de las diferencias. Para que esto se haya producido ha sido necesario el sacrificio y esfuerzo de muchas personas y la confluencia de una serie de circunstancias históricas que han permitido una mayor tolerancia de la sociedad con las personas discapacitadas.

Tratando de agrupar los principales factores que han contribuido a la situación actual, debemos incluir las Asociaciones de Padres, los cambios en la calidad de la asistencia médica y la aparición de, lo que se llamó, la sociedad de bienestar.

Los padres y familiares de las personas con síndrome de Down han sido el motor para una mejor asistencia sanitaria y social. Ellos han creado asociaciones ciudadanas que han defendido y requerido de los poderes públicos la escolarización integrada, la asistencia sanitaria con atención específica a los problemas ligados a la trisomía y la inclusión sociolaboral. Si se revisa la historia, las asociaciones de padres están presentes en la génesis de todas las mejoras.

Los conocimientos médicos sobre el síndrome de Down no han aumentado de forma espectacular en el último cuarto del siglo XX y primer decenio del XXI. Sin embargo, la aplicación de los avances generales de la medicina a este grupo de pacientes ha originado un aumento espectacular en la esperanza y la calidad de vida de las personas con síndrome de Down. La mejoría en la cirugía cardiovascular,

la cirugía visceral y ortopédica, el diagnóstico y tratamiento precoces de las alteraciones neurosensoriales (visuales y auditivas) y los conocimientos cada vez más profundos sobre las afecciones digestivas, endocrinológicas, etc., han permitido ofrecer a las personas con síndrome de Down una asistencia global específica y han generado la aparición de programas de salud específicos para personas con trisomía 21 y de equipos asistenciales multidisciplinares para el desarrollo de este programa.

Además de los avances en la atención médica, se ha mejorado, aunque quede un camino largo por recorrer, en la atención a problemas como la estimulación temprana y la integración escolar en los niños y la salud mental y la integración social en los adultos.

Todo ello ha sido posible gracias a la aparición de la “sociedad de bienestar”, entendida como aquella que permite brindar asistencia sanitaria completa y protección social a los individuos más desfavorecidos, con necesidades continuadas. Como esta coyuntura histórica parece haber cambiado, debemos esforzarnos para que los diversos avatares sociales no castiguen a la población que más necesita de la solidaridad y la ayuda. Debemos procurar que se establezca una igualdad de oportunidades en el acceso a los cuidados de salud física y mental que facilite la entrada en el mundo académico y laboral de las personas con síndrome de Down y, en general, de todas las personas con discapacidad. Solo de esta manera podrán integrarse en la sociedad como ciudadanos de pleno derecho.

No permitamos la vuelta atrás. Que no cambie lo que se ha conseguido cambiar con tanto sacrificio.

Correspondencia: Dr. Rafael Fernández-Delgado. Avenida Blasco Ibáñez, 17. 46010 Valencia.
E-mail: rafael.fdez-delgado@uv.es
Recibido: Septiembre 2012

El recién nacido con síndrome de Down

E. Moreno-Vivot

Centro Médico Domingo Savio. Buenos Aires (Argentina).

RESUMEN

La actitud del profesional ante el recién nacido con síndrome de Down tiene una importancia capital en la aceptación y comprensión por parte de los padres. El pediatra debe conocer los problemas médico-quirúrgicos más frecuentes, pero también debe ser consciente de la carga emocional del acontecimiento. Puesto que la mayoría de los problemas que afectan a la salud tienen solución o control, esta primera mirada nuestra cómo profesionales de la salud podrán impactar en forma positiva o negativa en sus padres, familia y sociedad. En la siguiente exposición se realiza una descripción de cómo dar la noticia, el diagnóstico y los controles a realizar durante el primer mes de vida, con especial atención sobre la alimentación.

Palabras clave: Síndrome de Down; Recién nacido; Diagnóstico; Comunicación; Fenotipo; Malformaciones.

ABSTRACT

The attitude of the professional regarding the newborn with Down's Syndrome plays an important part in its acceptance and understanding by the parents. The pediatrician should understand the most frequent medical-surgical problems, but should also be aware of the emotional load of the event. Since most of the problems that affect health can be solved or controlled, our first impression as health care professionals will have a positive or negative effect on their parents, family and society. In the following presentation, a description is made on how to give the news, the diagnosis and the controls to be carried out during the first month of life, with special attention of type of feed.

Correspondencia: Dr. Eduardo Moreno-Vivot. Centro Médico Domingo Savio. Domingo Savio 3026. San Isidro (1642). Provincia de Buenos Aires (Argentina)

E-mail: eduardomorenovivot@hotmail.com

Recibido: Septiembre 2011

REV ESP PEDIATR 2012; 68(6): 404-408

Key words: Down's syndrome; Newborn; Diagnosis; Communication; Phenotype; Malformations.

Los pediatras y neonatólogos nos podemos enfrentar en el momento del nacimiento de un niño o niña con síndrome de Down a dos situaciones diferentes: una, aquella en la que este nuevo ser, al que ya se le han realizado los estudios prenatales correspondientes y se conoce el diagnóstico de síndrome de Down; y la segunda, en la que hay sospecha diagnóstica al realizarle el examen físico. En la primera situación, si ya se ha comunicado la noticia, los padres generalmente ya han realizado el duelo y la reflexión correspondiente, decidieron continuar con el embarazo; suele ser momento de mucha alegría en el recibimiento del nuevo hijo o hija, por lo que, lo pondremos sobre el pecho de su madre, acercaremos al padre y estimularemos la lactancia materna en forma precoz, para fortalecer el vínculo y la producción de leche materna, luego se realizará el examen físico y se tomarán las medidas necesarias de acuerdo con el resultado del mismo. En cambio, si nos encontramos ante la situación de diagnóstico postnatal, debemos mantener la mayor serenidad posible, tomar nosotros los médicos el mando de la situación y de la transmisión de la información, buscar el vínculo precoz entre la madre y su hijo o hija a través del abrazo y la lactancia y, una vez que sus padres estén en la habitación, transmitirles la noticia y hacerlo con algunas recomendaciones que les transmitiré a continuación:

- Evitar el diagnóstico en sala de partos: si la información no se da apropiadamente, no se facilita el mejor vínculo posible entre la madre y su hijo. Este vínculo, mal establecido, puede lesionar la relación e influenciar el desarrollo posterior del niño o niña.
- Informar al médico obstetra de la situación.
- Realizar una evaluación clínica experta, destinada a la confirmación diagnóstica rápida y poder así realizar los estudios apropiados.

- Buscar las malformaciones asociadas para realizar un pronóstico y tratamiento adecuado y derivar al especialista oportunamente.
- Transmitir la información a los padres o a los responsables por un profesional médico y, si es posible, con experiencia en estas situaciones.
- Hacerlo de forma rápida y en un ambiente tranquilo con ambos padres presentes o algún familiar que acompañe al que esté y que siempre que sea posible el niño permanezca en brazos de la madre o del padre.
- Felicitar a los padres nuevos, porque ese niño o niña los ha hecho padres.
- Preguntar cuál es el nombre para centrar la atención en la persona.
- Hablar de los aspectos positivos más que de los negativos.
- No abundar en información médica, ya que los padres no están en condiciones de escucharla.
- Ser cuidadoso en el pronóstico, recordando el axioma de que no existen enfermedades sino enfermos, ya que nos han sorprendido niños y niñas con una sobrevivida mayor a la esperada.
- Dejar la puerta abierta para nuevos encuentros.
- Saber escuchar el silencio de los padres.
- Dejar expresar sus sentimientos.
- Darle la posibilidad a los nuevos padres de un espacio donde puedan estar juntos y solos para compartir sus sentimientos.
- Brindar apoyo psicológico o psiquiátrico si fuera necesario.
- Ofrecerles hablar con otros padres sean o no parte de instituciones dedicadas a las personas con síndrome de Down y sus familias.
- Ofrecerles, si hay oportunidad, apoyo espiritual, sea cual sea la religión que profesan, si fuera necesario.
- No abandonarlos durante el internamiento, visitarlos^(1,2).

Los profesionales médicos debemos tener claro que los padres, durante 9 meses, en aquellos casos en los que no hay diagnóstico prenatal, soñaron un hijo o hija con determinadas características físicas e intelectuales, con un futuro determinado y que en el momento del nacimiento se derrumban, pudiendo producir, en ambos padres, sentimientos de culpa, angustia, depresión; por eso la forma en que transmitamos la noticia y la calidad y el trato con que lo hagamos, la información médica que demos, y cómo nos dirijamos al nuevo niño o niña impactará en forma positiva o negativa en estos nuevos padres. No debemos llenar de información médica a los padres, ellos en estos momentos no lo necesitan y, de hacerlo, es muy probable que causemos aún más angustia en ellos, por eso el objetivo principal es comunicar nuestra sospecha diagnóstica y acompañar.

Entonces la comunicación de la noticia debe ser realizada por un profesional con experiencia, con conocimiento del

síndrome de Down propiamente dicho, lo que le permitirá hacerlo con seguridad, templanza y mucho cariño ⁽³⁾.

QUE ES EL SÍNDROME DE DOWN?

El síndrome de Down es una condición genética que ocurre en el ser humano, determinada por una alteración del número de cromosomas, en donde existen 47 cromosomas en lugar de 46, lo que define que hay un cromosoma extra. Se pueden presentar tres formas: la trisomía 21 libre en un 95% de los casos, la translocación en un 4% y el mosaicismo en el 1%. Un concepto a destacar de estos datos es que definen el origen y la presencia del síndrome, pero no precisa la cantidad o calidad de la presentación del síndrome en esta nueva persona que acaba de nacer. A partir de estos datos, los médicos genetistas deberán realizar el consejo genético correspondiente.

EXAMEN FÍSICO

Al momento de nacer se puede sospechar la presencia de la trisomía por la hipotonía muscular, la debilidad o ausencia de reflejos arcaicos y signos de estar ante un niño con cardiopatía congénita, lo que nos llevará a realizar un prolijo examen físico⁽⁴⁾ para tener la confirmación clínica de que nos encontramos ante una niña o niño con SD.

1. Fenotipo

El fenotipo del niño o niña con síndrome de Down al nacer tiene unas características particulares que hacen que sospechemos el diagnóstico, las que se deben a la activación e interacción de los distintos genes del cromosoma 21 entre ellos y con el resto del genoma.

Presentan al nacer una hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa que será variable de un bebé a otro.

Presentan los siguientes rasgos fenotípicos:

- Cabeza y cuello: disminución del perímetro cefálico con braquicefalia y occipital aplanado. Cuello corto.
- Cara: presentan epicanto, nariz pequeña con puente nasal plano, protrusión lingual característica, orejas pequeñas y conducto auditivo externo estrecho.
- Manos y pies: manos pequeñas y cuadradas, braquidactilia y clinodactilia. Surco palmar único y el signo de la sandalia, por separación entre el primer y segundo dedo del pie.
- Piel y faneras: piel redundante en la región cervical especialmente en el periodo neonatal.
- Genitales: el tamaño del pene suele ser más pequeño, como el volumen testicular, y es frecuente la presencia de criptorquidia.

2. Evaluación cardiológica

El porcentaje de recién nacidos con síndrome de Down que presenta cardiopatías congénitas (CC) es del 40 al 60%, con sus variaciones de acuerdo con diferentes autores, por

lo que es muy importante realizar un diagnóstico precoz, especialmente en aquellos con CC e hipertensión pulmonar asociada. Se realiza a través del examen físico y por ecocardiografía Doppler color que permite el estudio morfológico y la medición de los gradientes de presión intracardiaca y la presión de la arteria pulmonar, antes del alta sanatorial. Dentro de las cardiopatías congénitas, las más frecuentes son el canal aurículo-ventricular completo en un 53,4% y la comunicación interventricular en un 24,7%. Otras cardiopatías que se pueden asociar son el ductus aislado en un 7,5%, la comunicación interauricular tipo ostium primum en un 5,9%, tetralogía de Fallot con un 4,9% y el resto en un 3,4%.

3. Evaluación gastroenterológica

La presencia de malformaciones y anomalías en el aparato digestivo tiene una incidencia del 10 al 12%. Se pueden dividir entre las que se manifiestan en forma precoz, como la atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica, la atresia duodenal, el páncreas anular, atresia yeyunoileal, la enfermedad de Hirschsprung y el ano imperforado. También entonces, se debe estar atento en la época neonatal inmediata a la presencia de vómitos y ausencia de deposiciones en las primeras 24 horas, y realizar estudios de imágenes correspondientes para descartar patología obstructiva.

4. Endocrinología

Se debe realizar el cribado neonatal para la detección de hipotiroidismo congénito, que es más frecuente en los recién nacidos con SD que en la población general. Su diagnóstico precoz evitará que se afecte aún más su discapacidad intelectual.

Incidencia de hipotiroidismo congénito: población general: 1 cada 3.000 RN vivos, RN con SD: 1 cada 141 RN vivos.

5. Ortopedia y traumatología

Dentro de las alteraciones que encontramos en este área destacamos las anomalías a nivel del cráneo (braquicefalia, occipital aplanado), anomalías torácicas (tórax aplanado, en quilla), incurvación frecuente del quinto dedo de la mano. También por la hipotonía muscular y la mayor laxitud ligamentosa se debe prestar especial atención a la luxación congénita de caderas, por lo que debemos realizar la maniobra de Ortolani y Barlow para su detección precoz y estudios por imágenes correspondientes.

6. Audición

Se le debe realizar un examen del conducto auditivo externo y verificar la presencia de secreción en el mismo, ya que el diámetro del mismo y su obstrucción puede llevar a que la evaluación mediante las otoemisiones acústicas sea informada como respuestas ausentes o disminuidas y sea solo un tema relacionado con lo descrito anteriormente.

7. Hematología

Se debe realizar al recién nacido un hematocrito y recuento de glóbulos blancos, para descartar dos cuadros que suelen presentarse a esta edad en los niños o niñas con SD que son la poliglobulia, que puede producir un síndrome de hiperviscosidad en la sangre, provocando un aumento de la hipertensión pulmonar que deberá ser tratada y el síndrome mieloproliferativo transitorio que en la vida fetal puede producir "hydrops fetalis" y es importante que, si se detectó este cuadro en un niño o niña en el que no se le diagnosticó SD, se le realice un cariotipo. Suele cursar con hepatoesplenomegalia, citopenia y presencia de blastos en sangre periférica y se relaciona con mutaciones en el gen-Gata-1. Algunos pueden requerir tratamiento con quimioterápicos a dosis bajas, pero lo habitual es que este cuadro se resuelva espontáneamente dentro de los primeros meses, pero entre el 20 al 30% de los que lo desarrollan, pueden, entre los 3 a 5 años, desarrollar una leucemia megacarioblástica aguda. Como nota importante se debe aprovechar la extracción de sangre para realizar el estudio genético y detección precoz de enfermedades metabólicas.

8. Oftalmología

Es necesario examinar el reflejo rojo para asegurarse la transparencia de la pupila y, si observamos una leucocoria, debemos consultar con un oftalmólogo pediatra para que realice el correspondiente diagnóstico de la causa. Las cataratas congénitas tienen una incidencia de presentación del 3% y el retinoblastoma tiene una baja incidencia. De todas maneras, es de buena práctica que se realice al mes de vida un fondo de ojo con dilatación pupilar por un especialista. La otra alteración de alta frecuencia de presentación es el nistagmus.

9. Examen urogenital

Las alteraciones tienen una frecuencia de presentación del 3,5 al 21%, las que debemos tener en cuenta son hipoplasia renal, válvula de uretra posterior, obstrucción ureterovesical, fimosis, hipospadias. Aunque algunos estudios muestran este incremento de malformaciones nefro-urológicas, la Academia Americana de Pediatría no recomienda exploraciones complementarias rutinarias específicas⁽⁵⁾.

ALIMENTACIÓN

La lactancia materna tiene una importancia fundamental para el futuro de este niño o niña. Iniciarla de forma precoz será importante para favorecer el vínculo madre-hijo/a, el cual puede estar distante, es la primera estimulación y es el primer acto de amor. Debemos destacar las ventajas nutricionales, inmunológicas y psicoafectivas.

La leche materna está disponible, la temperatura es la adecuada, es un momento en el que podemos trabajar en forma natural los cinco sentidos de nuestro hijo/a, porque nos huele,

nos escucha cuando le hablamos, nos siente cuando los acariciamos, gusta la leche y nos ve, provee de células, factores antiinfecciosos y anticuerpos para defenderse de agresiones por agentes patógenos. Durante esta primera etapa de la lactancia debemos estar muy cerca de la madre y explicarle ciertas características que tiene su hijo/a para que esté tranquila. Debe conocer la presencia de la hipotonía muscular a nivel de los músculos masticatorios, por lo que la succión además de ser débil y no colocar la boca bien, puede no ser efectiva. Debe saber que los recién nacidos con síndrome de Down suelen estar más dormidos que la mayoría de los neonatos, lo que puede angustiar a sus madres. El acto de succionar favorece el desarrollo de los músculos de la masticación, lo que favorecerá que mejoren su tono y coordinación, evitará que tengan la protrusión lingual y boca abierta y será en beneficio de su futuro desarrollo del lenguaje.

Por todo esto, debemos educar a las madres con mucha paciencia, explicándoles las bondades de la lactancia natural. Nosotros, los profesionales de la salud, debemos conocer todo esto y saber que el crecimiento es menor respecto a la población general, para no pasar rápidamente a la leche artificial.

Al momento de otorgar el alta hospitalaria, debemos estar seguros de que se han realizado todos los controles descritos, especialmente el cardiovascular y el gastroenterológico, dar las pautas de seguimiento, las de alarma, evaluar cómo se encuentra la familia, la relación madre-hijo, sus padres, hermanos si los hubiera, si necesitan apoyo psicológico y citar a los padres para hablar con ellos y evaluar al niño o niña a las 48-72 horas y luego en forma semanal hasta el mes de vida.

PRIMERA VISITA

En esta primera visita se evaluará físicamente al paciente, la presencia de ictericia, se realizará examen cardiológico clínico teniendo en cuenta que están disminuyendo las presiones pulmonares, a nivel gastrointestinal, si tiene vómitos y cómo son sus defecaciones, el tono muscular y sus reflejos, la alimentación que será evaluada observando cómo es la técnica alimentaria, la variación de peso, cómo siente su madre los pechos, en cuanto a bajada de la leche, turgencia y si su hija/a cuando come siente que los vacía. De acuerdo a los datos que obtengamos, y con lo que su madre nos transmita en relación a la lactancia y sus sentimientos, daremos las pautas correspondientes. Pero no debemos apresurarnos, es muy fácil indicar un biberón, pero es más importante estimular la lactancia natural por todos los beneficios que ya hemos descrito anteriormente. Debemos hablar con los padres para que nos cuenten cómo se encuentran, ellos como personas individuales, como pareja y como padres; esto es muy importante porque será en beneficio de su hijo/a de ellos como personas, esposos y padres, además será información importante para nosotros como profesionales para

definir conductas. Pero en esta etapa debemos ser pacientes, escuchar y dar consejo sobre cómo seguir y esperar a las siguientes consultas.

En las consultas que siguen hasta el mes de vida se ha de examinar al pequeño paciente y realizar las siguientes evaluaciones:

- a) Examen físico: realizar un examen minucioso y especialmente cardiológico, en aquellos que tienen malformaciones cardíacas y estar en contacto con el cardiólogo pediatra para evaluar medicación si fuera necesario y conocer la expectativas quirúrgicas, si fueran precisas. En el área gastroenterológica, volver a preguntar por los vómitos, por la mayor presencia de reflujo gastroesofágico, la frecuencia y calidad de las deposiciones para estar atentos a la existencia de la enfermedad de Hirschsprung, pero tener en cuenta la hipotonía de la musculatura lisa y estriada que también puede contribuir de forma notable al estreñimiento.
- b) Control de peso: tener en cuenta que el aumento de peso es menor que en la población general, que la lactancia natural es dificultosa al principio y que pueden tener patología agregada, antes de tomar decisiones, porque el aumento de peso fue pobre.
- c) Evaluación de la lactancia: teniendo en cuenta lo anterior, se debe evaluar el funcionamiento de la lactancia materna desde el punto de vista nutricional y psicoafectivo. De acuerdo a esto y a la variación de peso se tomarán las decisiones más correctas. Si se decide incorporar leche artificial a través del biberón, se definirá si la alimentación será mixta o solo artificial. Al incorporar esta leche, será importante que el padre la administre también, ya que será en beneficio de su relación con su hijo/a. También es importante que sepan que se puede modificar el tránsito intestinal y la frecuencia de las deposiciones. En la administración de leche por biberón se debe tener cuidado de que el flujo sea lento, para evitar la protrusión lingual, que el niño/a esté bien sentado para que deglución sea correcta y no origine problemas de congestión e infección de las vías respiratorias superiores, siendo una de las consecuencias la boca abierta y la lengua fuera de la misma.
- d) Evaluación del estado psicoafectivo de los padres y su familia: volver a interrogar como se encuentran, y si nuestra impresión es que no están bien, proponer que hablen con otros padres o incorporar profesionales de la psicología o ayuda espiritual.
- e) Preguntar por el entorno: interrogar acerca de la familia, amigos, si son de ayuda.
- f) Si se han puesto en contacto con una Asociación de padres de niños y niñas con SD.

Inmunizaciones:

Se deberán realizar las mismas vacunaciones que la población común y de acuerdo al Plan de Vacunación Oficial de cada país o región. En aquellos niños/as con cardiopatía

congénita se debe indicar el palivizumab durante el periodo otoño-invierno.

ESTIMULACIÓN

Desde las primeras consultas médicas, tenemos que comenzar a hablar acerca del programa de estimulación que deberá tener este niño o niña. Es importante destacar que los padres deben estar preparados para comenzar a realizar las terapias y marcarles que es un excelente momento para que padres y niños se encuentren y acerquen. Los beneficios en el desarrollo motor, cognitivo y social son los principales objetivos de la estimulación temprana. Aquellos padres que tienen otros hijos deben saber que el progreso en las áreas cognitiva y psicomotriz lo hacen de un modo muy parecido a como lo hacen los demás niños pero a una velocidad más lenta.

Todos los bebés con síndrome de Down deben ser incorporados en programas de Estimulación Temprana⁽⁶⁾ a cargo de profesionales con experiencia y conocimiento del síndrome de Down, donde, como dijimos antes, debe ser incorporada la familia y se le entregará un programa para trabajar en la casa.

CONCLUSIÓN

El nacimiento de una niña o niño con SD lleva a una movilización psicoafectiva de los padres, sentimientos encontrados, búsqueda de culpables y un cambio en la mirada de la vida. A nosotros los profesionales nos moviliza primero en madurar al dar la noticia, a darnos cuenta de que antes de ser médicos somos personas y como tales tenemos miedos y

dudas, pero ante todo que si miramos a este nuevo ser como persona lograremos tanto en este nuevo bebé como en sus padres y familias la aceptación de este desafío que les ha puesto la vida por delante.

Los profesionales de la salud tenemos una responsabilidad enorme ante estas situaciones, debemos mirar a la persona antes que el síndrome, mirar a la madre que ha sido madre de una persona y no de un síndrome y a su familia que ha llegado una nueva persona, un nuevo integrante. Asumamos nuestra responsabilidad no solo de curar personas, sino también, cuando fuera necesario, de dar una caricia, una palabra o estar simplemente en silencio.

Este es nuestro desafío como pediatras...

BIBLIOGRAFÍA

1. Durlach R. Síndrome de Down. En: Programa Nacional de Pediatría. Sociedad Argentina de Pediatría; 1999.
2. Programa Español de Salud para personas con síndrome de Down. Federación Española de Síndrome de Down; 2010.
3. Lunney CA, Kleinert HL, Ferguson JE, Campbell L. Effectively training pediatric residents to deliver diagnoses of Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2012; 158A: 384-90.
4. Cohen W. Down Syndrome Medical Interested Group. Pautas de los cuidados de la salud de las personas con SD. *Revista SD*. 1999; 16: 111-26.
5. Bull MJ and the Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2011; 128: 393-406.
6. Corretger JM, Serés A, Casaldàliga J, Trias K. Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. *Fundación Catalana Síndrome de Down*; 2005.

Neurología y síndrome de Down. Desarrollo y atención temprana

I. Malea Fernández¹, R. García Ramos¹, P. Corbí Caro¹, C. Alemany Peñarrubia¹,
C. Fernández O'Donnell¹, M.L. Castelló Pomares^{2,3}

¹Equipo de Atención Temprana CDIAT. Fundación Asindown. ²Unidad de Síndrome de Down. Asindown. Valencia.

³Unidad de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario. Universidad de Valencia.

RESUMEN

Aunque los avances diagnósticos y terapéuticos han contribuido a mejorar las afecciones orgánicas de los pacientes con síndrome de Down (cardiopatías, malformaciones digestivas, hipotiroidismo, etc.), el retraso psicomotor continúa siendo el factor más discapacitante para una persona con trisomía. En ausencia de tratamiento curativo, la atención temprana a las distintas áreas del desarrollo es el arma más eficaz para procurar la integración de estos pacientes. Por ello, desde la época neonatal o de la lactancia precoz, los niños deben ser dirigidos a Unidades multidisciplinarias en las que se aborden los distintos aspectos del desarrollo infantil.

Palabras clave: Síndrome de Down; Atención temprana; Desarrollo psicomotor; Fisioterapia.

ABSTRACT

Although the diagnostic and therapeutic advances have contributed to improving the organic conditions of patients with Down's Syndrome (heart diseases, digestive malformations, hypothyroidism, etc.), psychomotor retardation continues to be the most incapacitating factor for a person with trisomy. In absence of curative treatment, early attention to the different development areas is the most effective tool to seek the integration of these patients. Thus, from the neonatal or early lactation period, the children should be referred to multidisciplinary units where the different aspects of child development are approached.

Key words: Down's syndrome; Early care; Psychomotor Development; Physiotherapy.

INTRODUCCIÓN

El sistema nervioso (SN) humano está dotado de una enorme plasticidad y su desarrollo viene condicionado por la existencia de un programa genético y de todo un conjunto de influencias externas.

El desarrollo psicomotor o la progresiva adquisición de habilidades en el niño es la manifestación externa de la maduración del SN.

Las genopatías (dotaciones genéticas anormales) pueden producir anomalías estructurales y funcionales del SN, dando como resultados, diversos tipos y/o grados de disfunción cognitiva y neurológica en el individuo que la presenta.

Se desconocen las claves neurobiológicas exactas que dan lugar a la disfunción cerebral en el síndrome de Down (SD), pero sí sabemos que se deben a: alteraciones del desarrollo del cerebro y degeneración neuronal que ocurren en la segunda mitad del desarrollo fetal.

En los niños con S. de Down, durante el desarrollo perinatal, entre los 3-5 meses, disminuye el perímetro cefálico por debajo de 2 desviaciones estándar, dando lugar a una microcefalia, debido principalmente a alteraciones morfológicas macroscópicas (demostradas con estudios de neuroimagen: TAC, RM cerebral)⁽¹⁾ y microscópicas. Todo ello se considera una disgenesia, que ocurre en épocas tardías del desarrollo fetal (20-22 s. de embarazo) y hasta épocas postnatales.

Las variaciones ocurridas en la estructura y organización del cerebro del niño con síndrome de Down durante la corticogénesis van a suponer un freno u obstáculo para el pleno desarrollo posterior.

Por tanto, en el cerebro de un niño con SD no hay una alteración única o localizada en un sistema concreto, son alteraciones difusas (menor número de neuronas, alteración

Correspondencia: Dra. Inmaculada Malea Fernández. Poeta José María Bayarri 6, bajo. 46014 Valencia.
E-mail: atemprana@asindown.org
Recibido: Septiembre 2012

de las estructuras) y que afectan a diversos sistemas con diferente intensidad.

No se pueden definir síndromes cerebrales concretos (a excepción del lenguaje), pero si podemos definir variaciones en los patrones básicos de actividades y en funciones prevalentes en una mayoría de niños con síndrome de Down.

En su conducta cognitiva están afectadas diversas áreas: atención e iniciativa, memoria a corto plazo y procesamiento de la información, memoria a largo plazo, tanto la explícita, que es la más afectada, como la implícita, la correlación y el análisis.

Todas estas dificultades y su retraso motor no suponen la imposibilidad de alcanzar las tareas propuestas, pero habrá que adecuar su aprendizaje.

Destacamos la importancia de la intervención temprana, que trata de superar y compensar estas limitaciones, aprovechando la plasticidad neuronal y extraer al máximo lo que la realidad genética de cada individuo permita.

Todas las conductas mejoran ostensiblemente si el entorno familiar, social y escolar es positivo y se debe enfatizar que la acción de los padres es decisiva en el desarrollo de un niño durante los primeros años, cualesquiera que sean sus condiciones.

CONCEPTO DE ATENCIÓN TEMPRANA (AT)

Se entiende por *atención temprana* el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que tiene por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo (físico, psíquico o sensorial) o riesgo biológico o social de padecerlos, planificadas por un equipo de profesionales de orientación inter o transdisciplinar⁽²⁾. En AT es imprescindible considerar al niño en su globalidad, teniendo en cuenta los aspectos intrapersonales, biológicos, psico-sociales y educativos propios de cada individuo, y los interpersonales, relacionados con su propio entorno, familia, escuela y contexto social.

FUNDAMENTOS NEUROBIOLÓGICOS DE LA ATENCIÓN TEMPRANA

Como ya sabemos, el sistema nervioso se encuentra en la primera infancia en una etapa de maduración y de importante plasticidad. El cerebro puede ser modulado y modificado por las influencias ambientales, y sus propiedades plásticas permitirán compensar o corregir, en grado variable, la pérdida ocasionada por una lesión. El síndrome de Down implica un cerebro mediatizado por unas alteraciones de origen génico que constriñen su pleno desarrollo y función. Por su difusa presencia a lo largo y a lo ancho de las estructuras cerebrales, quedan afectados en mayor o menor grado variados sistemas implicados en funciones distintas: lo motórico, lo sensorial, lo verbal,

determinados aspectos relacionados con lo cognitivo y con lo adaptativo.

La atención temprana aplicada a los niños con SD tiene el objetivo de aprovechar la neuroplasticidad para activar y promover las estructuras que han nacido o que se han de desarrollar de un modo deficiente. Debemos saber que la plasticidad funciona pero que tiene un límite; el exceso de estímulos, o el desorden en su aplicación, es contraproducente y provoca confusión en los sistemas⁽³⁾.

PRINCIPALES OBJETIVOS DE LA ATENCIÓN TEMPRANA

- Reducir los efectos de un déficit producidos por un trastorno o situación de alto riesgo.
- Proporcionar a los padres y a toda la familia la información, el apoyo y el asesoramiento necesarios, con el fin de que puedan adaptarse a la nueva situación, y mantengan unas adecuadas relaciones afectivas con el niño.
- Atender y cubrir las necesidades y demandas de la familia y el entorno del niño.
- Posibilitar de la forma más completa su integración en el medio familiar, escolar y social, así como su autonomía personal.

CENTROS DE DESARROLLO INFANTIL Y ATENCIÓN TEMPRANA (CDIAT)

Uno de los principales ámbitos de actuación donde se desarrollan los programas de AT son los CDIATS constituidos por un equipo de especialistas en atención temprana procedentes del ámbito de la psicología, pedagogía, fisioterapia y logopedia.

Cuando nace un niño con SD en la provincia de Valencia, y contacta con ASINDOWN, concertamos una primera visita con los padres y su bebé, la psicóloga y, siempre que la familia lo considere, un miembro del "Programa Padre a Padre", formado por padres de Asindown que ha pasado por una experiencia similar, y donde se produce una situación de empatía que favorece la comunicación y expresión de sentimientos. En esta reunión se valora y se trata el impacto psicológico que haya causado en los padres el nacimiento de un hijo con SD y se informa sobre los aspectos relevantes de su desarrollo, sobre los programas de AT, y sobre las expectativas a nivel educativo, de salud y de futuro en general de las personas con SD. La familia es informada de los CDIATS a los que puede acudir, y se propone, atendiendo a la situación personal del niño y su familia, así como a criterios profesionales, el número de sesiones en el Centro, que suele oscilar en los primeros meses entre una y dos semanales. La intervención, tanto con el niño como con la familia, se basa en una programación individual de objetivos, así como pautas de actuación a los padres y/o cuidadores. La terapeuta de AT hace una

evaluación continua del desarrollo del niño e intercambia información con la familia sobre las orientaciones seguidas en casa. Asimismo, existe una coordinación con el entorno educativo (escuelas infantiles y centros educativos de primer ciclo de infantil), sanitario (pediatras, servicios de neuropediatría, rehabilitación infantil y otras especialidades médicas), y social del niño.

INTERVENCIÓN EN LOS PROCESOS COGNITIVOS

Desde el punto de vista cognitivo, los niños/as con SD presentan una discapacidad intelectual. Las dificultades que suelen mostrar se sitúan en los siguientes puntos.

- Déficit en las funciones sensoriales: las alteraciones visuales y auditivas limitan la entrada de información al cerebro provocando respuestas más pobres.
- Déficit de atención: se mantiene durante cortos espacios de tiempo. Tienen dificultad para discriminar la información relevante.
- Falta de motivación: su interés por la actividad se sostiene por poco tiempo. Se frustran ante las dificultades
- Tendencia a la impulsividad: comienzan a actuar antes de procesar la información.
- Memoria: la selección de información se altera con facilidad, lo que lleva a que la información relevante no llegue a la memoria a corto plazo y por consiguiente a largo plazo.
- Procesamiento de la información: debido a la alteración de información que proviene de los canales sensitivos, el procesamiento no puede ser correcto y la respuesta se altera. Los canales visuales y motores son más exactos que los auditivos y verbales. Asimismo, existen problemas a la hora de la conceptualización, abstracción, transferencia de aprendizajes y generalización.

Con la intervención que realizamos pretendemos compensar y superar estas limitaciones, desarrollando al máximo sus capacidades, para que sea capaz de percibir y adquirir información, de almacenarla y utilizarla cuando lo necesite, mejorando la percepción, procesamiento y almacenamiento de la misma en el cerebro y pudiendo evocarla o recordarla para finalmente ser utilizada. El objetivo de las sesiones de atención temprana dentro del área perceptivo cognitiva es que el niño con SD aprenda experimentando a partir de la manipulación con los elementos del medio que se le presentan, para ello partimos de la estimulación sensorio perceptiva y de la integración sensorial, principalmente a nivel auditivo, visual y táctil. A partir de nuestra intervención tratamos de desarrollar los precursores de las capacidades mentales que en el futuro permitan aprender, pensar, razonar, recordar, hablar y resolver problemas.

Exponemos a continuación las sugerencias de intervención en las sesiones de atención temprana, teniendo en cuenta los déficits más importantes en el área cognitiva:

- *Atención*: favorecer la percepción sensorial y el proceso atencional, tanto durante el desarrollo de una actividad concreta como a lo largo de la sesión de trabajo, favoreciendo la motivación con actividades variadas. Es conveniente mirarles cuando se les habla, comprobar que atienden, eliminar estímulos distractores de la sesión, presentarles los elementos de uno en uno y evitar enviarles distintos mensajes al mismo tiempo. No debemos confundir la falta de atención con la demora en la respuesta, algo que se da habitualmente, ya que su tiempo de latencia es más largo.
- *Percepción*: la estimulación debe presentarse, siempre que sea posible, a través de más de un sentido. El modelado o aprendizaje por observación, la práctica de conducta y las actividades con objetos e imágenes son estrategias de aprendizaje muy eficaces.
- *Memoria*: los mecanismos que utilizamos para su desarrollo son: mantener la fijación visual, iniciar las actividades con la presentación visual o con la enumeración verbal de los objetos, realizar cualquier actividad de forma lúdica, hacer participar, relatar paso a paso las actividades. Necesitan que se les proporcionen estrategias (subvocalizar, nombrar los objetos, agruparlos en categorías). Es recomendable practicar en las tareas cotidianas en casa y en la escuela (por ejemplo haciendo recados). Los sucesos recogidos por la memoria a corto plazo pueden ser trasladados a la de largo plazo, este proceso se dará si se consigue interés, atención, importancia del suceso, motivación y repetición.
- *Procesamiento lógico*: teniendo en cuenta que los niños con SD presentan lentitud para procesar y codificar la información y les resultan dificultosos los procesos de conceptualización, abstracción, generalización y transferencia de los aprendizajes, es conveniente hablarles despacio, con mensajes breves, concisos, sencillos, directos y sin doble sentido, también es conveniente darles tiempo para que contesten, sin adelantarnos a su posible respuesta. Es preciso explicarles hasta las cosas más sencillas, no dando por supuesto que saben algo si no lo demuestran haciéndolo. Se ha de prever en la intervención la generalización y mantenimiento de las conductas, practicándolas en distintos lugares y momentos, de ahí la importancia de la coordinación entre familia, escuela y profesionales de atención temprana.

INTERVENCIÓN EN EL ÁREA SOCIO-COMUNICATIVA

El área del lenguaje, especialmente en su faceta expresiva, es una de las principales dificultades en los niños con SD⁽⁴⁾. En los programas de AT, prestamos especial atención a las habilidades comunicativas, que deben aparecer en los niños en sus primeros días de vida y es **objetivo prioritario la implantación de un adecuado patrón**

de interacción. Esta se ve muchas veces alterada por las reacciones emocionales de los padres, que pueden disminuir su capacidad de reacción ante las manifestaciones del niño, inhibir su comportamiento interactivo en caso de depresión o rechazo o distorsionarlo cuando existen fuertes niveles de ansiedad.

Los niños con SD en edades tempranas suelen presentar las siguientes dificultades: contacto visual, mirada, sonrisa, juegos vocálicos y balbuceos tardíos. Reacciones emocionales menos intensas. Retraso (18 meses) en la aparición de los primeros sonidos, onomatopeyas e imitación de palabras con intención comunicativa. Aparición de las primeras palabras alrededor de los 2 y 3 años y retraso en la unión de dos palabras para empezar a formar frases. A estas dificultades añadimos las citadas anteriormente en cuanto a los aspectos cognitivos (atención, percepción, memoria...) que influyen en la comunicación y el lenguaje. Los niños con SD tienen como **característica común mejor nivel comprensivo que expresivo** y su nivel lingüístico va por detrás de su nivel lector, de su capacidad social y de su inteligencia general. Tienen dificultades para dar respuestas verbales y dan mejores respuestas motoras. Como plan de trabajo utilizamos multitud de estrategias, basándonos en sus puntos fuertes y resaltando en toda la intervención dos de ellos: **el procesamiento de la información visual y la comunicación no verbal.**

La presencia de los padres en las sesiones en el CDIAT son indispensables para llevar a cabo con éxito un programa. Algunas de estas estrategias son:

- La toma de turnos, que proporciona a los padres la base para comprender la interacción con sus hijos, disminuyendo la frecuencia de órdenes y aumentando la de respuestas.
- La interacción social-recíproca.
- Ajustar el lenguaje al nivel de comprensión del niño con el fin de facilitar el procesamiento del mensaje.
- Respetar la iniciativa del niño.
- Desarrollar en los padres habilidades de observación para interpretar las señales de su hijo.
- Determinados tipos de juegos que favorecen especialmente el desarrollo de la comunicación y el lenguaje.
- La imitación.
- El uso de gestos, tanto como apoyo a la comprensión del lenguaje como para dotarles de herramientas para poder comunicarse.
- Tratamientos orales motores.
- La adquisición de vocabulario.
- La discriminación auditiva
- Juegos para motivar los diferentes tipos de atención...

En AT es muy importante hacer comprender a la familia que la comunicación no se limita a unos determinados momentos del día sino que a hablar se aprende hablando, por lo que en el trato cotidiano, hablarles y escucharles se

convierte en la mejor táctica. Del mismo modo, es necesario hacerles comprender que momentos del día son más oportunos para aprovechar mejor los periodos de alerta para interactuar con ellos y no confundir estimular con “incordiar” o bombardear, riesgo en ocasiones frecuente en la práctica de la atención temprana.

Sociabilidad

En conjunto, las personas con SD alcanzan un buen grado de adaptación social. Pero lo más importante es la normalización, es decir, un trato semejante a los demás en derechos y exigencias. Tanto la protección excesiva, como la dejadez y el abandono, son actuaciones negativas para ellos. Es fundamental el establecimiento de normas claras, de forma que sepan en todo momento lo que deben y no deben hacer. Los límites sociales bien definidos les proporcionan tranquilidad, seguridad y confianza (como a todos los niños).

Temperamento

La manera característica con que los individuos se relacionan con su mundo se define típicamente como temperamento. Dejando a un lado los estereotipos en cuanto a la manera de ser de las personas con SD (obstinadas, afectuosas, sumisas...) que no tienen una clara justificación, ni fundamento, y sabiendo que hay gran variabilidad de temperamentos, sí podemos hablar de unas **características generales de su personalidad:** suelen tener escasa iniciativa, menor capacidad para inhibirse, tendencia a la persistencia de conductas y resistencia al cambio, menor capacidad de respuesta y de reacción frente al ambiente, poca perseverancia en las tareas y capacidad social para eludirlos. Suelen mostrarse colaboradores y ser sociables.

A la hora de intervenir, estas características no se han de considerar inmutables, por el contrario, se ha de actuar intentando potenciar las capacidades y habilidades que les puedan facilitar la incorporación a la sociedad y corregir aquello que les limite ese acceso, favorecer su participación en juegos y actividades de grupo, adaptar los programas educativos a la personalidad de cada uno, entrenarlos en el autocontrol, acostumbrarlos a que cambien de tarea con cierta frecuencia...

INTERVENCIÓN PARA LA ADQUISICIÓN DE HÁBITOS DE AUTONOMÍA PERSONAL

El principal objetivo a largo plazo de un programa de atención temprana es desarrollar la capacidad de autonomía e independencia personal del niño, lo que le va a permitir afrontar por sí mismo las diversas situaciones que se le vayan presentando a lo largo de su vida. La estimulación de las habilidades de autonomía personal debe abordarse desde los primeros meses de vida y constituye uno de los aspectos más espinosos debido a la actitud sobreprotectora

que suelen manifestar los padres y familiares de los niños con dificultades en su desarrollo y la tendencia a infravalorar las capacidades reales de estos niños.

Una de las conductas que ha recibido más atención ha sido la **comida y alimentación**. Los niños con SD presentan alteraciones sobre todo en la masticación debido a diversos factores: anomalías esqueléticas de la boca y el cráneo que provocan un menor volumen de la cavidad oral, un retraso y diversas alteraciones en la erupción de la dentición primaria y permanente, hipotonía muscular que contribuye a un cierre disminuido de los labios, protrusión de la lengua, débil estabilidad mandibular y un inmaduro patrón de deglución. Todos estos problemas se tratan de atajar con tratamiento oral motor y modificación de conducta, trabajando de forma coordinada el profesional de atención temprana, la familia y la escuela⁽⁵⁾.

En cuanto al **control de esfínteres**, el tiempo que los niños con SD logran conseguirlo es muy variable, aunque la edad media suele estar entre los 36 y 48 meses. Para comenzar a entrenar a un niño en el control de esfínteres tienen que darse unos requisitos previos mínimos: es recomendable que el niño sea capaz de desnudarse de cintura para abajo, de obedecer órdenes sencillas, de estar sentado cinco minutos y de permanecer seco periodos espaciados al menos una hora y media. También ayuda que el niño identifique que está mojado o sucio.

Respecto al **vestido y aseo**, decir que las dificultades de coordinación motora fina que tienen los niños con SD frenan algunas adquisiciones (ponerse y quitarse ropa, abotonar, desabotonar...).

Por último, remarcar que en el **desarrollo de los hábitos de autonomía** juega un papel decisivo la actitud que tengan los padres y educadores hacia el niño con SD. Si confían en que el niño es capaz y lo trabajan, su evolución será positiva, al margen de las dificultades reseñadas. La labor del profesional de atención temprana es informar, asesorar y coordinarse con los padres, haciendo que estos se sientan competentes para poder educar a sus hijos.

INTERVENCIÓN EN EL ÁREA MOTORA

La fisioterapia va a partir del movimiento como base de todo proceso de desarrollo del sistema nervioso del niño, sin desligarlo del aspecto sensorial y psíquico a la hora de iniciar un programa global de estimulación, ya que el movimiento surge como respuesta a la estimulación y la estimulación, a su vez, no será posible sin una forma de movimiento. El fisioterapeuta comienza a intervenir con los niños con SD desde los primeros días de vida. Es aquí donde la familia y su entorno físico van a jugar un papel fundamental, por esta razón, uno de los aspectos centrales del programa de tratamiento fisioterapéutico es el de orientar y educar a la familia haciéndoles comprender la importancia de las actividades físicas terapéuticas en este

estado inicial del desarrollo y metalizándolos para que tomen conciencia de que la familia es la protagonista del tratamiento del bebé. Las sesiones se realizan de manera periódica, siendo la familia la encargada de realizar el tratamiento en el seno del hogar, por ser este el espacio en donde el niño va a desenvolverse la mayor parte del tiempo, en esta fase de su crecimiento, por lo tanto, el rol del fisioterapeuta es la de orientar a la familia en cuanto a las estrategias que esta debe realizar para mejorar la capacidad física de su niño/a⁽⁶⁾.

El objetivo principal de la fisioterapia para los niños con SD no es acelerar la velocidad del desarrollo motor grueso, sino reducir el desarrollo de patrones de movimientos compensatorios anormales, a los que los niños con SD suelen ser propensos. La fisioterapia en niños con SD tiene como objetivos generales: estimular el desarrollo motor del niño y realizar actividades físicas para prevenir o corregir determinadas deformidades del aparato locomotor, teniendo en cuenta que se deben considerar algunos aspectos inherentes a este síndrome como son: la hipotonía muscular, la laxitud ligamentosa, la reducción de la fuerza, el acortamiento de las extremidades, a veces los fallos sensoriales y perceptivos (auditivos, visuales, táctiles), lo cual influye negativamente en la ubicación espacial, trayendo consigo torpeza en la coordinación, en el control postural, en el equilibrio y en la marcha. Estos factores están determinados por la genética y, aunque algunos pueden ser influidos por la fisioterapia, no van a ser modificados en lo fundamental y van a influir en la velocidad del desarrollo motor grueso. Los niños con SD tratan de compensar su hipotonía, su laxitud ligamentosa, su menor fuerza y el acortamiento de sus extremidades desarrollando patrones de movimientos compensatorios que, si se les deja persistir, terminarían a menudo en problemas ortopédicos y funcionales

Los niños con SD tienen por lo común muchos trastornos morfológicos del aparato respiratorio (vías nasales cortas y estrechas, cavidad oral pequeña, macroglosia que compromete a la orofaringe, a veces pectus excavatum, alteraciones pulmonares, etc.). Si a esto se le añade la hipotonía de los músculos inspiratorios-espironarios, entonces la respuesta funcional será anormal. Por esa razón, dentro del tratamiento fisioterapéutico se debe tomar atención a este aspecto, realizando actividades terapéuticas preventivas, como son la educación ventilatoria y la estimulación de ejercicios ventilatorios (incidir en la espiración).

BIBLIOGRAFÍA

1. Pinter JD. Amygdala and hippocampal volumes in children with Down syndrome: a high resolution MRI study. *Neurology*. 2001; 56: 972-4.
2. Libro Blanco de la Atención Temprana. Ed. Real Patronato de prevención y atención a personas con minusvalía. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000.

3. Flórez J, Troncoso MV. Síndrome de Down y educación. Barcelona: Masson y Fundación Síndrome de Down Cantabria; 2001.
4. Kumin L. Speech and language skills in children with Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 1996; 2: 109-16.
5. Medlen JE. From milk to table foods: A parent's guide to introducing food textures. *Disability solutions.* 1999; 3: 1-9.
6. Winders PC. The goal and opportunity of physical therapy for children with Down syndrome. En: Cohen WI, Nadel L, Madnick ME (eds.): *Down syndrome. Vision for the 21st century.* New York: Wiley-Liss; 2001. p. 203-214.

Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down

F. Núñez Gómez^{1,2}, J.L. López-Prats Lucea¹

¹Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Valencia. ²Profesor Asociado. Departamento de Pediatría, Obstetricia y Ginecología. Facultad de Medicina. Universidad de Valencia.

RESUMEN

El síndrome de Down (SD) es la anomalía cromosómica más frecuente. En este síndrome, los defectos cardíacos son frecuentes, llegando a afectar entre el 35-60% de los pacientes. La anomalía más común es el canal atrioventricular completo, que es casi exclusivo de estos pacientes, que representan hasta el 80% de todos los casos diagnosticados. Otras anomalías que pueden presentarse son comunicación interauricular (CIA), comunicación interventricular (CIV), persistencia del conducto arterioso (PDA) y la tetralogía de Fallot (TF). El no reconocimiento de estos defectos precozmente puede tener serias consecuencias. El estudio cardiológico, incluyendo ecocardiografía, al nacimiento permite un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado. Es necesario un seguimiento a lo largo de toda la vida por la posibilidad de aparición de complicaciones posteriores, aun en el caso de ausencia de anomalías cardíacas durante la infancia.

Palabras clave: Síndrome de Down; Defectos cardíacos congénitos; Canal auriculoventricular completo.

ABSTRACT

Down syndrome is the most common chromosomal abnormality. In this syndrome, cardiac defects are common reaching to affect between 35-60% of the patients. The most common anomaly is complete atrioventricular septal defect, which is almost exclusive of these patients, representing 80% of all cases diagnosed. Other abnormalities that may occur are atrial septal defect, ventricular septal defect, patent ductus arteriosus and tetralogy of Fallot. Failure to recognize this defect early in life can have serious consequences. The

cardiologic study, including echocardiography, at birth allows an early diagnosis and appropriate treatment. Monitoring is required because of the possibility of developing further complications, even in the case of absence of cardiac anomalies in childhood.

Key words: Down syndrome; Congenital heart defect; Complete atrioventricular septal defect.

INTRODUCCIÓN

Los niños con síndrome de Down (SD) presentan una frecuencia de cardiopatías congénitas más alta que la población general. Entre el 35 y el 60% según las series, presentan algún tipo de anomalía que requiere el control por el cardiólogo pediátrico y en algunos casos cirugía correctora. Las cardiopatías más comúnmente asociadas a SD son aquellas que se derivan de un defecto en el desarrollo de los cojinetes endocárdicos, llegando a afectar hasta al 50% de niños con SD y cardiopatía⁽¹⁻⁵⁾. Existen dos formas principales: un defecto parcial limitado al tabique interauricular que da lugar a una CIA tipo ostium primum (OP) y un defecto completo que da lugar al canal auriculoventricular común (CAV). Además de estos dos defectos, existen formas intermedias o transicionales con distintos grados de defecto. Otras cardiopatías que presentan estos pacientes son CIA tipo ostium secundum (OS), CIV, persistencia del conducto arterioso (PDA) y tetralogía de Fallot (TF). En una serie de 169 niños con SD y cardiopatía seguidos en nuestra unidad de SD, un 19% presentaban un CAV completo. En el 8% de ellos se diagnosticó una CIA más CIV; en el 20% de los niños se diagnosticó una CIA (OS), en el 14% una CIV, en el 11% PDA y en el 2% TF. No obstante, la incidencia de las distintas cardiopatías varía según la región del mundo (Tabla 1). Otras anomalías como la estenosis o atresia de la válvula pulmonar aislada, la estenosis o atresia de la válvula aórtica y la coartación de aorta son raras. Algunos, como la transposición de las grandes arterias, están prácticamente ausentes⁽⁶⁾.

Correspondencia: Dr. F. Núñez Gómez. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Avenida de Vicente Blasco Ibáñez, 17. 46010 Valencia.

E-mail: fnunezg@telefonica.net

Recibido: Septiembre 2012

REV ESP PEDIATR 2012; 68(6): 415-420

TABLA 1. Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down.

	De Rubens et al ⁽²⁾	Irving et al ⁽¹⁾	Freeman et al ⁽³⁾	PSSD*
Nº niños con SD	275	821	1.469	549
(% con cardiopatía)	58	42	44	33
CAV completo (%)	7,5	37	29	19
CAV parcial (%)	1,5	6	10	8
CIA (%)	24	15	8	20
CIV (%)	22	31	43	14
PDA (%)	21	4	–	11
TF (%)	0,6	5	6	2
Otros (%)	–	2	3	4

*Programa de Salud Síndrome de Down. Valencia.

CAV completo: canal auriculoventricular completo; CAV parcial: canal auriculoventricular parcial, CIA: comunicación interauricular; CIV: comunicación interventricular; PDA: persistencia conducto arterioso; TF: tetralogía de Fallot.

VALORACIÓN CARDIOLÓGICA DEL NIÑO CON SD

Muchas de las cardiopatías que presentan los niños con SD pueden ser asintomáticas al nacimiento. Por ello, un examen clínico normal en este momento de la vida no excluye la presencia de cardiopatía. En la época neonatal, solo con la exploración clínica, la mitad de los casos quedarán sin diagnosticar^(7,8). Actualmente se recomienda la realización de una ecocardiografía a todo niño afecto de SD en el primer mes de vida.

La utilidad de un programa específico y la realización de un *screening* universal mediante ecocardiografía neonatal en estos pacientes ha sido claramente demostrada. Amark y Sunnegardh⁽⁹⁾ observaron que, en 1970, la edad media a la que era diagnosticado un CAV completo era de 861 días en niños con SD frente a 56 días en niños sin SD. Tras la introducción en 1996 del *screening*, esos tiempos bajaron a 33 y 4 días respectivamente, demostrándose que los programas específicos son efectivos para el diagnóstico precoz.

Es importante realizar un diagnóstico y tratamiento adecuado puesto que la presencia de SD por sí misma no confiere mayor riesgo de mortalidad para la cirugía aunque sí presentan complicaciones y estancias más prolongadas postoperatorias⁽¹⁰⁾. El retraso en el diagnóstico y tratamiento puede dar lugar a la aparición de complicaciones como la presencia de hipertensión pulmonar (presente en el 11% de nuestra serie).

En niños mayores sin signos de cardiopatía, la exploración clínica y el ECG es suficiente. En la adolescencia o en la etapa de adulto joven debe repetirse la exploración ecográfica para descartar disfunciones valvulares (prolapso mitral)^(11,12).

CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS MÁS FRECUENTES EN NIÑOS CON SD

Canal atrio-ventricular común (CAV)

Es la cardiopatía congénita más característica del SD. Aproximadamente el 80% de todos los CAV completos ocurren en niños con SD⁽¹³⁾. Es la alteración estructural resultante del defecto completo de los cojinetes endocárdicos, con un importante defecto de tabicación aurículo-ventricular que combina una CIA (OP) y una CIV membranosa, quedando un gran defecto y una válvula aurículo-ventricular (AV) única y generalmente incompetente. Como consecuencia, se produce una sobrecarga importante de volumen a nivel de territorio vascular pulmonar debido al importante shunt izquierda-derecha a través del defecto cardíaco. A esto se le añade la insuficiencia de la válvula AV durante la sístole ventricular que conlleva una sobrecarga extra de volumen. Este importante shunt izquierda-derecha haría que no existiera cianosis en el paciente hasta etapas avanzadas de la enfermedad. Pero en los niños con SD se da una circunstancia que incumple esta norma; en ellos las presiones elevadas pulmonares fetales tardan más en descender tras el nacimiento, incluso pueden mantenerse elevadas⁽⁵⁾. Esta circunstancia puede condicionar la clínica en estos niños en forma de crisis de cianosis intermitente. La crisis de cianosis ocurriría en aquellas situaciones que provocaran un aumento de las presiones pulmonares; el aumento de presión en el territorio vascular pulmonar provoca una inversión del flujo por el defecto, pasando del lado de mayor presión (derecha) al de menor (izquierda). El retraso en el diagnóstico provocará que la clínica congestiva cardíaca se suavice por un aumento progresivo de las presiones vasculares pulmonares. Esta mejoría es engañosa puesto que, si la situación se mantiene y el paciente no recibe un tratamiento quirúrgico a tiempo, se producirá una enfermedad vascular pulmonar obstructiva (EVPO) irreversible que contraindicará la cirugía reparadora y limitará las medidas terapéuticas y ensombrecerá el pronóstico del paciente. A esta situación de EVPO irreversible con inversión mantenida del flujo de derecha a izquierda se le conoce como síndrome de Eisenmenger⁽¹⁴⁾. Los pacientes con SD son considerados de alto riesgo para el desarrollo de hipertensión pulmonar (HTP) comparados con aquellos sin SD⁽¹⁵⁾.

Los pacientes presentan clínica de insuficiencia cardíaca en los primeros meses de vida con polipnea, disnea, estancamiento ponderal e infecciones respiratorias de repetición. Dada la magnitud del defecto no suele apreciarse un importante soplo asociado. Se ausculta un soplo en foco pulmonar debido al hiperflujo existente a este nivel y puede escucharse en ocasiones un soplo sistólico regurgitante secundario a la insuficiencia de la válvula AV. La radiografía muestra una cardiomegalia con aumento de la trama vascular pulmonar y en el electrocardiograma se aprecia una desviación del eje QRS hacia cuadrantes superiores e izquierdos en el pla-

no frontal. La ecocardiografía Doppler va a ser la prueba complementaria de elección para el diagnóstico anatómico y funcional. El tratamiento es quirúrgico con la corrección del defecto en los primeros meses de vida (2-4 meses) para evitar el desarrollo de HTP⁽¹⁵⁾.

Defecto del septo interauricular

De todos los defectos del septo interauricular, el más frecuente es la CIA tipo ostium secundum (OS), localizada en el lugar de la fosa oval. El tipo CIA (OP) es el más común cuando el problema surge a nivel de los cojinetes endocárdicos.

En ambos casos el defecto en el tabique interauricular pone en comunicación ambas aurículas, cámaras que funcionan a presiones bajas. Existirá mayor o menor repercusión clínica en función del tamaño de dicha comunicación. La diferencia de presiones entre ambas aurículas establecerá un flujo de sangre anormal desde la aurícula izquierda a la derecha que condicionará una sobrecarga de volumen en la circulación pulmonar. Suele asociarse cierto grado de insuficiencia mitral. Esta circunstancia y el tamaño de la comunicación, sobre todo, establecerán el grado de sobrecarga y consecuentemente su repercusión. El cierre espontáneo de un defecto aislado o la disminución de tamaño en niños sin otras anomalías asociadas es frecuente, dependiendo este del tamaño y de la edad del paciente. Así, CIA (OS) entre 4-5 mm pueden cerrar espontáneamente o disminuir de tamaño en el 86% de los casos y ninguna de ellas requerirá cirugía, mientras que cuando el defecto es mayor de 10 mm, no se produce cierre espontáneo. Sin embargo, el cierre espontáneo de la CIA asociada a SD es poco frecuente^(16,17). Si el defecto es muy importante se desarrolla ICC en la época de lactante, si es menor se desarrollará entre los 20 y 40 años. Pueden presentarse arritmias auriculares en la edad adulta independientemente del cierre quirúrgico del defecto. El embolismo paradójico con accidente cerebrovascular es una complicación infrecuente.

Es una malformación bien tolerada. Los pacientes suelen estar asintomáticos. Habitualmente el debut clínico es más tardío que en otras cardiopatías y suele detectarse al escucharse un soplo sistólico audible en foco pulmonar con desdoblamiento fijo del segundo ruido en una exploración rutinaria. También puede presentar un soplo diastólico de regurgitación cuando hay una insuficiencia mitral asociada. Los hallazgos auscultatorios pueden faltar en lactantes y preescolares, incluso si el defecto es grande. El electrocardiograma muestra una desviación del eje a la derecha (+90 a +180°) con signos de hipertrofia ventricular derecha leve o un bloqueo de rama derecha (rsR' en V1).

La radiografía de tórax puede ser desde normal a presentar una cardiomegalia a expensas de aurícula y ventrículo derecho. La ecocardiografía es la prueba diagnóstica y de seguimiento. El Doppler permitirá valorar el cortocircuito y su patrón de flujo. En niños mayores, adolescentes o con

sobrepeso es posible que la ecocardiografía transtorácica sea poco eficaz y precise de una ecografía transesofágica para un mejor diagnóstico.

Habitualmente no es necesario tratamiento alguno. En ocasiones es necesario iniciar tratamiento de la ICC hasta que sea posible su cierre quirúrgico. Solo se indica profilaxis bacteriana en pacientes con prolapso mitral asociado o CIA OP.

La CIA (OS) es posible cerrarla mediante un dispositivo introducido por un procedimiento de cateterismo cardíaco, si se cumplen ciertas condiciones anatómicas (anillo adecuado para sujetar el dispositivo) y hemodinámicas (cortocircuito izquierda derecha sin evidencia clínica de sobrecarga de volumen de ventrículo derecho)⁽¹⁸⁾. El cierre quirúrgico se realiza en la CIA (OP) y en cortocircuitos significativos en los que no se considera viable la opción de cierre con dispositivo en mayores de 3-4 años. En ocasiones es necesario el cierre quirúrgico en lactantes que no responden a tratamiento médico de la ICC o que necesitan oxígeno por la broncodisplasia pulmonar asociada. En algunos pacientes puede establecerse una importante EVOP que podría contraindicar la intervención quirúrgica.

La mortalidad de la intervención para la CIA (OS) es menor al 0,5% y para la CIA (OP) inferior al 5%.

Comunicación interventricular (CIV)

En nuestra serie, el 14% de los niños presentaban CIV aislada y un 8% asociada a CIA. En este caso, el defecto se produce en el tabique interventricular. El defecto puede ser único o múltiple y se clasifica según su localización o su tamaño (restrictivos si son pequeños o medianos y no restrictivos si son defectos grandes). El tamaño del defecto es importante al tratarse de cámaras de alta presión y el cortocircuito izquierda derecha será más importante y tanto más cuanto más o menos restrictivo sea el defecto septal. Si la CIV es grande (no restrictiva) se tienden a igualar las presiones en ambos ventrículos y la diferencia de gradiente entre ambos ventrículos dependerá de las presiones en la circulación sistémica y pulmonar. En los niños con SD se da la circunstancia de que las presiones pulmonares (altas en la circulación fetal) caen más tarde (a las semanas de vida) que en los niños no afectados por este síndrome⁽⁵⁾. Esta circunstancia limita el hiperflujo pulmonar y hace que la clínica de debut sean episodios de cianosis intermitentes por inversión del gradiente de presión de derecha a izquierda.

Los niños con CIV pequeña están asintomáticos, con crecimiento y desarrollo normal. Las moderadas o grandes presentan retraso de crecimiento y desarrollo, intolerancia al esfuerzo, infecciones pulmonares repetidas e ICC con relativa frecuencia en la lactancia. Pueden asociar clínica de cianosis y acropaquias si hay hipertensión pulmonar asociada. A la auscultación destaca un soplo sistólico 2 a 5 sobre

6 holo o protosistólico en parte inferior del borde esternal izquierdo debido al paso de la sangre por el defecto del tabique ventricular. En defectos grandes puede apreciarse un soplo diastólico apical debido al aumento de paso de sangre por la válvula mitral durante la diástole. Suele palparse un frémito en borde esternal izquierdo y CIV grandes con una actividad precordial aumentada. El electrocardiograma puede ser normal o mostrar hipertrofia ventricular izquierda o hipertrofia biventricular, según el tamaño de la CIV. La radiología puede mostrar cardiomegalia y aumento de la vascularización pulmonar, según el grado de cortocircuito. La ecocardiografía permite definir el tamaño, número y localización del defecto, así como estimar la presión en la arteria pulmonar y la magnitud del cortocircuito. Es importante un buen estudio ecográfico y descartar otras alteraciones que pueden asociarse a una CIV.

Un 68% de CIV musculares se cierran espontáneamente en el primer año de vida, mientras que este porcentaje es más bajo en la CIV membranosa (29%)⁽¹⁹⁾. La CIV pequeña sin repercusión clínica ni repercusión valvular no necesita tratamiento. Si los defectos son grandes se produce ICC en el lactante en torno a las 8 semanas de vida y la EVPO se inicia precozmente en estos pacientes. El tratamiento médico consistirá en controlar la ICC, permitiendo un crecimiento lo más adecuado posible hasta que se pueda solucionar definitivamente la CIV. Debe optimizarse el aporte calórico con fórmulas especiales si es necesario y corregir la anemia con hierro. Si fracasa el tratamiento médico y no se consigue un crecimiento adecuado, se operará en los 6 primeros meses de vida y si comienza a tener presiones altas en arteria pulmonar, se intervendrá antes del año de vida.

Persistencia del conducto arterial

Supone el 11% de las cardiopatías congénitas en nuestra serie. El ductus arterioso es una estructura esencial en la época fetal que pone en comunicación la circulación pulmonar y sistémica. Comunica la arteria pulmonar con la aorta descendente por debajo de la salida de la arteria subclavia izquierda. La persistencia tras el nacimiento da lugar a una comunicación entre arteria pulmonar y aorta, dando lugar a un aumento en el flujo pulmonar y una sobrecarga de aurícula y ventrículo izquierdo. Es más frecuente en neonatos pretérmino que a término y puede presentarse de manera aislada o asociado a otras cardiopatías.

Si el ductus es pequeño, los niños pueden estar asintomáticos pero si es grande la clínica pasa por estancamiento ponderal, disnea de esfuerzo o incluso ICC. Los neonatos y lactantes presentan taquicardia, taquipnea, pulsos saltones con aumento de la presión arterial diferencial (con comunicación grande). Suelen presentar precordio hiperdinámico, frémito sistólico en borde esternal superior izquierdo y un segundo ruido acentuado si existe hipertensión pulmonar. El soplo cardíaco característico se localiza en el área infra-

clavicular izquierda y se denomina clásicamente en “maquinaria”. Se puede auscultar un soplo sistólico *in crescendo* en borde esternal superior izquierdo, sobre todo en presencia de hipertensión pulmonar. Cuando se produce una EVPO y el flujo se hace derecha-izquierda aparecerá una cianosis diferencial (solo en la mitad inferior del cuerpo).

El electrocardiograma y la radiografía de tórax son similares a los de la CIV. La ecocardiografía es capaz de visualizar y medir el tamaño del ductus. La valoración del tamaño de aurícula y ventrículo izquierdos nos darán una estimación de la magnitud del cortocircuito.

El tratamiento médico con indometacina o ibuprofeno cierra el ductus en muchos casos. En los que el tratamiento médico falla la opción es quirúrgica. En niños mayores de un año existe la posibilidad de cierre mediante cateterismo.

Tetralogía de Fallot

Presenta una prevalencia en torno al 5-10% de las cardiopatías congénitas. Es la cardiopatía cianósante más frecuente. La tetralogía de Fallot clásicamente se ha descrito como la unión de CIV amplia, obstrucción a la salida del VD, hipertrofia del ventrículo derecho y acabalgamiento de la aorta. Actualmente se consideran suficientes las dos primeras circunstancias dado que la hipertrofia ventricular es secundaria y el acabalgamiento aórtico muy variable.

La CIV es amplia y produce la equiparación de las presiones de ambos ventrículos. La obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho puede darse a nivel infundibular (45%), de la válvula pulmonar o de ambos. El anillo pulmonar y la arteria pulmonar principal y sus ramas derecha e izquierda suelen ser más pequeñas de lo normal en grado variable.

Otras anomalías se asocian a la tetralogía de Fallot, como el arco aórtico derecho (hasta el 25% de los casos), arterias coronarias anormales, defecto septal aurículo-ventricular (sobretudo en niños con SD).

Clínicamente, el niño presenta cianosis al nacimiento o poco después, auscultándose un soplo cardíaco desde el nacimiento. Si asocia atresia pulmonar la cianosis será tras nacer. Si es una forma leve puede no presentarse cianosis y debutar como una ICC en el lactante.

Con el tiempo aparece la disnea de esfuerzo, estancamiento ponderal y los episodios hipóxicos.

A la exploración destaca la cianosis más o menos importante, la taquipnea y las acropaquias en lactantes mayores y niños. Se ausculta un soplo eyectivo de 4-5/6 en foco pulmonar y borde esternal izquierdo superior. A menor intensidad de soplo, mayor obstrucción en el TSVD y, por tanto, mayor gravedad. En la forma acianótica se oirá un soplo sistólico en todo el borde esternal izquierdo.

En el electrocardiograma, la forma cianótica presenta desviación del eje a la derecha (120-150°), mientras que en la acianótica el eje es normal. En la primera se observa una

HVD y en la acianótica una HBV. La radiografía de tórax muestra la imagen de corazón en forma de “bota” o “zueco”, sin signos de hiperflujo pulmonar. La ecocardiografía es la prueba de elección para realizar el diagnóstico anatómico y valorar la magnitud de las alteraciones. El tratamiento es quirúrgico y, en ocasiones, por presentar CIV múltiples o arterias pulmonares pequeñas, es necesario realizarlo en dos tiempos⁽¹⁴⁾.

ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES EN EL ADULTO CON SD

Tanto el prolapso de la válvula mitral como la regurgitación aórtica son frecuentes en el adulto con SD. Goldhaber et al.⁽²⁰⁾ ha observado prolapso en 57% de pacientes adultos con SD asintomáticos. La causa parece residir en una disminución de la densidad de las fibras de colágeno del tejido conectivo. Se ha demostrado que genes que se encuentran en el cromosoma 21 codifican dos cadenas de colágeno tipo IV de la matriz extracelular⁽²¹⁾. La sobreexpresión del colágeno tipo IV se ha relacionado con la patogénesis de los defectos auriculoventriculares⁽²²⁾.

Los pacientes con SD presentan obesidad y sobrepeso con mayor frecuencia que la población normal (31 y 47%, respectivamente)⁽²³⁾. Junto con una mayor incidencia de dislipemias debería traducirse en una mayor frecuencia de problemas coronarios. Sin embargo, estudios patológicos revelan un nivel de aterosclerosis bajo. Una posible explicación es la sobreexpresión de factores protectores, entre ellos el gen de la cistationina-beta-sintasa, que cataliza la conversión de la homocisteína a cisteína, presente en el cromosoma 21⁽²⁴⁾.

El hipotiroidismo subclínico es una condición frecuente en niños y adultos con SD. Esta situación puede inducir alteración en la función ventricular, con disminución de la contractilidad miocárdica y del gasto cardíaco en adultos con SD⁽²⁵⁾. Estos hallazgos no han sido confirmados cuando se han comparado niños con SD e hipotiroidismo subclínico con niños con SD eutiroides⁽²⁶⁾.

El hipertiroidismo se ha asociado con el desarrollo de hipertensión pulmonar, que suele ser asintomática y presenta buen pronóstico cuando se corrige el trastorno endocrino. Este trastorno no es frecuente en personas con SD. Sin embargo, dada la mayor tendencia de los pacientes con SD a desarrollar esta complicación seria, es importante su reconocimiento precoz para un correcto manejo⁽²²⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Irving CA, Chaudhari MP. Cardiovascular abnormalities in Down's syndrome: spectrum, management and survival over 22 years. *Arch Dis Child*. 2012; 97: 326-30.
2. De Rubens J, Del Pozzo B, Pablos JL, et al. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Rev Esp Cardiol*. 2003; 56: 894-9.

3. Freeman SB, Bean LH, Allen EG, et al. Ethnicity, sex, and the incidence of congenital heart defects: a report from the National Down Syndrome Project. *Genet Med*. 2008; 10: 173-80.
4. Casaldaliga J. Defectos de los cojines endocárdicos. En: Libro de protocolos Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías congénitas. Disponible en: http://www.secardioped.org/pyb_protocolos.asp
5. Weijerman ME, van Furth AM, van der Mooren MD, et al. Prevalence of congenital heart defects and persistent pulmonary hypertension of the neonate with Down syndrome. *Eur J Pediatr*. 2010; 169: 1195-9.
6. Marino B. Patterns of congenital heart disease and associated cardiac anomalies in children with Down syndrome. En: Marino B, Pueschel SM, eds. *Heart disease in persons with Down syndrome*. Paul H. Brookes Publishing Co.; 1996. p. 133-140.
7. Tubman TR, Shields MD, Craig BG, et al. Congenital heart disease in Down's syndrome: two year prospective early screening study. *BMJ*. 1991; 302: 1425-7.
8. Dennis J, Archer N, Ellis J, et al. Recognizing heart disease in children with Down syndrome. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. 2010; 95: 98-104.
9. Amark K, Sunnegardh J. The effect of changing attitudes to Down's syndrome in the management of complete atrioventricular septal defects. *Arch Dis Child*. 1999; 81: 151-4.
10. Fudge JC, Li S, Jagers J, et al. Congenital heart surgery outcomes in Down syndrome: analysis of a National Clinical Database. *Pediatrics*. 2010; 126: 315-22.
11. Federación Española de Síndrome de Down. Programa Español de Salud para personas con síndrome de Down. Disponible en: <http://www.sindromedown.net>.
12. Robert L, Geegel RL, O'Brien J, et al. Development of valve dysfunction in adolescents and young adults with Down syndrome and no known congenital heart disease. *J Pediatr*. 1993; 122: 821-3.
13. 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: F49-53.
14. Casaldaliga J. Patología cardíaca. En: Corretger JM, Casaldaliga J, Trias K, eds. *Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales*. Barcelona: Masson; 2005. p. 42-69.
15. Suzuki K, Yamaki S, Mimori S, et al. Pulmonary vascular disease in Down's syndrome with complete atrioventricular septal defect. *Am J Cardiol*. 2000; 86: 434-7.
16. Hanslik A, Pospisil U, Salzer-Muhar U, et al. Predictors of spontaneous closure of isolated secundum atrial septal defects in children: a longitudinal study. *Pediatrics*. 2006; 118: 1560-5.
17. Fukazawa M, Fukushige J, Ueda K. Atrial septal defects in neonates with reference to spontaneous closure. *Am Heart J*. 1988; 116: 123-7.
18. Sánchez A, Carrasco JI. El cateterismo cardíaco como tratamiento de las cardiopatías congénitas. *Acta Pediatr Esp*. 2009; 67: 53-9.
19. Turner SW, Hornung T, Hunter S. Closure of ventricular septal defects: a study of factors influencing spontaneous and surgical closure. *Cardiol Young*. 2002; 12: 357-63.
20. Goldhaber SZ, Brown WD, Sutton MG. High frequency of mitral valve prolapse and aortic regurgitation among asymptomatic adults with Down's syndrome. *JAMA*. 1987; 258: 1793-5.

21. Duff K, Williamson R, Richards JS. Expression of genes encoding two chains of the collagen type IV molecule. *Inter J Cardiol.* 1990; 27: 128-9.
22. Vis JC, Duffels MGJ, Winter MM, et al. Down syndrome: a cardiovascular perspective. *J Intellect Disabil Res.* 2009; 53: 419-25.
23. Melville CA, Cooper SA, McGrother CW, et al. Obesity in adults with Down syndrome: a case-control study. *J Intellect Disabil Res.* 2005; 49: 125-33.
24. Pogribna M, Melnyk S, Pogribny I, et al. Homocysteine metabolism in children with Down syndrome: in vitro modulation. *Am J Hum Genet.* 2001; 69: 88-95.
25. Kahaly GJ. Cardiovascular and atherogenic aspects of subclinical hypothyroidism. *Thyroid.* 2000; 10: 665-79.
26. Toscano E, Pacileo G, Limongelli G, et al. Subclinical hypothyroidism and Down's syndrome; studies on myocardial structure and function. *Arch Dis Child.* 2003; 88: 1005-8.

Alteraciones hematológicas en las personas con síndrome de Down

M. Andrés^{1,2}, B. Fernández^{1,3}, R. Fernández-Delgado^{1,3}

¹Unidad de Síndrome de Down. Asindown. Valencia. ²Unidad de Oncología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario La Fe.

³Unidad de Oncohematología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario. Universidad de Valencia.

RESUMEN

Las personas con síndrome de Down presentan una mayor frecuencia de enfermedades clonales hematológicas que la población general. La mayor parte de las veces se presentan con características particulares y en ocasiones son causa de muerte. Destaca la entidad conocida como síndrome mieloproliferativo transitorio, asociado a mutaciones en el gen GATA, generalmente de carácter autolimitado, pero que en, aproximadamente, un 20% de pacientes evoluciona a leucemia aguda. La incidencia global de leucemia es muy superior a la de la población infantil general. De entre ellas, la leucemia aguda megacarioblástica presenta características especiales en este grupo poblacional y suele tener buen pronóstico, con un tratamiento menos intenso que en otros niños sin trisomía. Las leucemias de estirpe linfoblástica, sin embargo, pueden tener un pronóstico peor que el de los niños sin alteración cromosómica constitucional.

Un aspecto menos descrito es el que concierne a la patología benigna, así como a las peculiaridades de las 3 líneas hematopoyéticas encontradas frecuentemente en el SD.

Palabras clave: Síndrome de Down; Alteraciones hematológicas; Leucemia; Síndrome mieloproliferativo transitorio; Leucemia megacarioblástica; GATA.

ABSTRACT

Persons with Down's syndrome have clonal blood disease more frequently than the general population. Most of the times, these occur with specific characteristics and sometimes may also be a cause of death. The condition known

as transient myeloproliferative syndrome stands out. This condition is associated to mutations in the GATA gene and generally of self-limited character. However, this syndrome evolves to acute leukemia in approximately 20% of these patients. The global incidence of leukemia is much higher than in the general pediatric population. Among these, acute megakaryoblastic leukemia has special characteristics in this population group and generally has a good prognosis, with a treatment that is less intense than in other children without trisomy. Lymphoblastic leukemia, however, may have a worse prognosis than that of children without constitutional chromosomal disorder.

A less described aspect is that regarding the benign conditions and the characteristics of the 3 hematopoietic lines frequently found in DS.

Key words: Down's syndrome; Blood disorders leukemia; Transient myeloproliferative syndrome; Megakaryoblastic leukemia; GATA.

ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS BENIGNAS

Neutrofilia, trombocitopenia y policitemia se describen en el 80%, 66% y 34%, respectivamente, de los recién nacidos con SD. En general se describen como anormalidades leves, de curso benigno y con resolución espontánea en las primeras semanas de vida^(1,2).

El aumento del volumen corpuscular medio eritrocitario (VCM) o **macrocitosis** es un fenómeno clásicamente descrito en niños y adultos con SD, que aparece de forma independiente a la patología cardíaca, muy prevalente por otra parte en esta población. Su etiología y significado clínico resultan todavía inciertos^(3,4). A consecuencia de esta macrocitosis frecuente, afecciones como anemia ferropénica o talasemia entre otras, pueden pasar desapercibidas. Microcitosis relativas en el SD deben ser valoradas cuidadosamente, ya que una deficiencia de hierro puede tener consecuencias no solo

Correspondencia: Dr. Rafael Fernández-Delgado. Unidad de Oncohematología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario.

Avenida Blasco Ibáñez, 17. 46010 Valencia

E-mail: rafael.fdez-delgado@uv.es

Recibido: Septiembre 2012

REV ESP PEDIATR 2012; 68(6): 421-423

desde el punto de vista hematológico, sino también a otros muchos niveles, especialmente en relación con la capacidad de aprendizaje y del comportamiento, así como con los fenómenos de mielinización y funcionamiento dopaminérgico⁵.

Por último, reseñar que el recuento leucocitario suele verse alterado en los niños con SD, especialmente en lo referido a los linfocitos B. La reducción en su número respecto a la población general ha sido señalada como causa de una mayor susceptibilidad a las infecciones en la infancia⁽⁶⁾.

ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS MALIGNAS

Síndrome mieloproliferativo transitorio

Es importante considerar de forma separada un cuadro característico de los recién nacidos afectados de SD: el síndrome mieloproliferativo transitorio (SMPT), también conocido como reacción leucemoide o leucemia transitoria. Se trata de un proceso desencadenado como consecuencia de un defecto en la regulación de la multiplicación y maduración de la línea celular mielóide (fundamentalmente megacariocítica y eritroide). La incidencia real de este cuadro se desconoce, aunque se calcula que puede llegar a presentarse en hasta un 10-20% de pacientes con S. Down. Habitualmente (70-90% de los casos) se resuelve de forma espontánea durante los primeros meses de vida, pero existe riesgo de desarrollar una verdadera leucemia mielóide aguda entre los 1-4 años en hasta 20-30% de los casos. En estos pacientes se han descrito mutaciones asociadas del gen GATA-1.

El gen GATA-1 se ubica en el brazo corto del cromosoma X(11p23). Este gen codifica un factor de transcripción hematopoyético necesario para la maduración de serie eritroide y megacariocítica (la proteína GATA-1). El resultado de la mutación es una isoforma de la proteína GATA1 más corta de la funcional (Gata1s), que es incapaz de controlar la excesiva proliferación de los megacariocitos, por alteración de la regulación de distintos factores de transcripción.

Sin embargo, las mutaciones del GATA1 son insuficientes para iniciar la leucemogénesis. Todo hace pensar que el cromosoma 21 es el protagonista del origen de este trastorno. El desarrollo de la leucemia se favorecería por la alteración o sobreexpresión de una serie de genes presentes en el cromosoma 21, condicionada por la triple carga génica.

El SMPT se inicia desde la vida intrauterina. En algunos casos se produce incluso una remisión espontánea intraútero. Aunque puede presentarse durante la vida fetal (como hidropesía fetal, anemia o incluso infiltrando tejidos), lo más frecuente es que se manifieste durante la primera semana de vida.

En el neonato, el cuadro puede resultar asintomático, o producir infiltración tisular (piel, miocardio, hígado, bazo); exudados (derrame pleural, pericárdico, ascitis); distrés respiratorio. Se han descrito casos de ictericia e incluso fallo hepático fulminante secundario a fibrosis hepática por infiltración a ese nivel.

A nivel de laboratorio, destaca una leucocitosis a expensas de los linfocitos, siendo el número de neutrófilos y las cifras de hemoglobina habitualmente normales. Puede existir trombopenia o trombocitosis. En el estudio de sangre periférica, así como en médula ósea, es característica la presencia de blastos basófilos, así como células rojas nucleadas, plaquetas gigantes y fragmentos de megacariocitos

El SMPT suele ser un cuadro autolimitado, por lo que habitualmente no es necesario un tratamiento específico, y se mantiene actitud expectante realizando controles hematológicos y estudios morfológicos de sangre periférica seriados.

La decisión de tratar se establece en función de la situación clínica del paciente, y debe ser individualizada en cada caso. El tratamiento suele indicarse cuando existe gravedad clínica, por ejemplo si el paciente presenta compromiso hepático grave, con ascitis, edemas, colestasis, etc. El fármaco de elección es el arabinósido de citosina iv a dosis bajas durante 4-7 días.

Como se ha comentado, la mayoría de los casos se resuelve de forma espontánea entre el primer y el tercer mes de vida, con eliminación completa del clon leucémico.

Pero aproximadamente un 20-30% de los pacientes desarrollarán una verdadera leucemia aguda megacarioblástica (LAMK) en el transcurso de los 4 primeros años de vida. Por ello, estos pacientes requieren seguimiento por servicio de Oncohematología Pediátrica tras la resolución del proceso.

Leucemia mielóide aguda

La incidencia es 10-20 superior a la de niños sin SD. Entre el 20-60% de los casos viene precedida durante varios meses por un síndrome mielodisplásico (SMD) indolente, caracterizado por trombocitopenia y fibrosis de la médula ósea. Se postula que se trata de 2 pasos diferentes de una única entidad.

Suele ocurrir en niños menores de 4 años (90%), con recuentos leucocitarios bajos y sin afectación del SNC. En la mayoría de casos (60-70%) se trata del subtipo M7 de la FAB (leucemia aguda megacariocítica, LAMK), cuya prevalencia es 500 veces superior a los niños sin SD. En esta entidad encontramos casi en el 100% de los casos, la mutación GATA1 y una alta incidencia de anormalidades citogenéticas, como copias adicionales de los cromosomas 8 y 21. En general estos hallazgos coinciden con una alta sensibilidad al tratamiento quimioterápico y un pronóstico muy favorable (supervivencia cercana al 80%). Se ha descrito, sin embargo, una mayor toxicidad (fundamentalmente mucositis e infecciones) y mayor riesgo de mortalidad relacionada con estos problemas.

En el caso de los niños mayores de 4 años, encontramos una prevalencia de mutación GATA1 menor, y es destacable que la respuesta al tratamiento y el pronóstico suele ser más comparable al de los niños sin SD.

Actualmente, tanto el SMPT como el SMD y la LAMK se consideran distintas manifestaciones de un trastorno común, basándose en similitudes morfológicas (presencia de blastos de estirpe megacariocítica), inmunofenotípicas (marcadores

de superficie CD 41, CD 61), genéticos (mutaciones del gen GATA-1).

Leucemia linfoblástica aguda

La incidencia de esta afección también se encuentra aumentada en los niños con SD (10 a 20 veces superior), si bien su especificidad no es tan evidente como el caso anterior. Suele ocurrir en un intervalo de edad similar a la población general, siendo extremadamente rara en el primer año de vida. La clínica también es superponible aunque no suele existir afectación del sistema nervioso central ni aparecer masa mediastínica. Generalmente la cifra de leucocitos no suele ser elevada, El origen más frecuente es de precursores de la estirpe B.

Tanto las alteraciones genéticas consideradas de buen pronóstico [hiperdiploidia, t(12;21)] como las de mal pronóstico [reordenamiento MLL o t(9;22)] en general son infrecuentes.

El pronóstico en estos casos, considerado inferior hace unos años al de la población general, ha ido mejorando conforme se ha intensificado el tratamiento quimioterápico y las medidas de soporte, siendo en la actualidad cercano al 80%. Es destacable la toxicidad incrementada al metrotexato, con alta incidencia de mucositis, hepatotoxicidad, infecciones y muerte relacionadas con dicho fármaco, por lo que en muchos protocolos la dosis suele reducirse, manteniendo la intensidad en el resto de agentes antineoplásicos⁽⁷⁻⁹⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality associated with Down's syndrome in USA from 1983 to 1997: a population-based study. *Lancet*. 2002; 359: 1019-25.
2. Dixon N, Kishnani PS, Zimmerman S. Clinical manifestations of hematologic and oncologic disorders in patients with Down syndrome. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet*. 2006; 142C: 149-57.
3. Starc T. Erythrocyte macrocytosis in infants and children with Down syndrome. *J Pediatr*. 1992; 121: 578-81.
4. David O, Fiorucci G, Tosi M, et al. Hematological studies in children with Down syndrome. *Pediatr Hematol Oncol*. 1996; 13: 271-5.
5. Beard JL, Connor JR. Iron status and neural functioning. *Annu Rev Nutr*. 2003; 23: 41-58.
6. Bruwier A, Chantrain C. Hematological disorders and leukemia in children with Down syndrome. *Eur J Pediatr*. 2012; 171: 1301-7.
7. Shah N, Al-Ahmari A, Al-Yamani A. Outcome and toxicity of chemotherapy for acute lymphoblastic leukemia in children with Down syndrome. *Pediatr Blood Cancer*. 2009; 52: 14-9.
8. Maloney K. Acute lymphoblastic leukaemia in children with Down syndrome: an updated review. *Br J Haematol*. 2011; 155: 420-5.
9. Rabin KR, Smith J, Kozinet CA. Myelosuppression and infectious complications in children with Down syndrome and acute lymphoblastic leukemia. *Pediatr Blood Cancer*. 2012; 58: 633-5.

Trastornos ortopédicos en niños con síndrome de Down

A. Alarcón Zamora¹, C. Salcedo Cánovas²

¹Jefe de Sección, ²Adjunto. Sección de Cirugía Ortopédica y Traumatología Infantil. Unidad de Referencia Nacional –CSUR– en Ortopedia Infantil. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

RESUMEN

La prevalencia de alteraciones ortopédicas es muy elevada en los niños con síndrome de Down. En ello juegan un papel importante la hipotonía muscular y la hiperlaxitud ligamentosa, lo que hace que, a lo largo de la infancia, se vayan acumulando afecciones de este tipo.

Con gran frecuencia se trata de alteraciones que no ponen en juego la vida del paciente, pero que pueden ser causa de aumento de discapacidad. Destacan las alteraciones de los miembros inferiores, incluyendo pies, rodillas y caderas y las del raquis, con alta prevalencia de escoliosis y presencia ocasional de trastornos de la unión atlo-axoidea.

Palabras clave: Síndrome de Down; Alteraciones ortopédicas; Subluxación atlanto-axoidea; Luxación de caderas; Escoliosis; Luxación de rótula; Pies planos-valgos; Metatarso varo.

ABSTRACT

The prevalence of orthostatic disorders is very high in children with Down's Syndrome. Muscular hypotony and ligamentous hyperlaxity play an important role in it. For this reason, conditions of this type accumulate during childhood.

Very frequently, these disorders are not life-threatening for the patient but they may cause an increase in incapacity. Alterations of the lower limbs, including feet, knees and hips and the spinal cord stand out, with high prevalence of scoliosis and occasional presence of disorders of the atlantoaxial junction.

Correspondencia: Dr. Antonio Alarcón Zamora. Sección de Cirugía Ortopédica y Traumatología Infantil. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Carretera de Madrid a Cartagena, s/n. 30120 El Palmar (Murcia).

E-mail: aalarconzam@hotmail.com

Recibido: Septiembre 2012

REV ESP PEDIATR 2012; 68(6): 424-428

Key words: Down's syndrome; Orthopedic alterations; Atlantoaxial subluxations; Hip subluxations; Scoliosis; Luxation of the patella; Flat-vargus feet; Metatarsus vargus.

INTRODUCCIÓN

Los niños con síndrome de Down (SD) suelen presentar alteraciones en su aparato locomotor, condicionadas por dos factores: hiperlaxitud cápsulo-ligamentosa e hipotonía muscular, que dan lugar a una gran movilidad articular.

Como consecuencia de estos dos factores, encontramos frecuentemente las siguientes alteraciones:

- Subluxación atlanto-axoidea.
- Luxación de caderas uni- o bilateral.
- Escoliosis.
- Luxación recidivante de rótula.
- Pies planos-valgos laxos.
- Metatarso varo del primer dedo.

Algunos niños presentan ciertas anomalías constitucionales⁽¹⁾: clinodactilia, sindactilia, polidactilia, displasia acetabular e hipoplasia de odontoides.

La hipotonía y el retraso en el desarrollo motor son rasgos constantes del SD. La hipotonía suele ser intensa al nacer y suele mejorar cuando la capacidad motora aumenta⁽²⁻⁴⁾.

Actualmente hay creadas Asociaciones con equipos de asesores médicos especialistas en las distintas áreas, para el mejor conocimiento y tratamiento de las distintas afecciones frecuentes en el SD. Los servicios de educación especial, han contribuido a mejorar la calidad de vida de estos niños^(5,6).

SUBLUXACIÓN ATLANTO-AXOIDEA

La primera información sobre alteración atlanto-axoidea (AA) data de hace 4.500 años por descripción en un papiro egipcio. La inestabilidad AA en niños con SD fue descrita hace 30 años por Spitzer, Rabinowich y Wybar⁽⁷⁾.

La subluxación AA es definida radiológicamente como la distancia entre el punto pósterio-inferior del arco anterior

del atlas y la superficie adyacente anterior de la apófisis odontoides, que es igual o superior a 5 mm⁽⁸⁾. Para unos autores se da en un 6-12% y para otros en un 15%.

La inestabilidad de la articulación AA en los pacientes con SD es debida a la laxitud ligamentosa congénita e hipotonía asociadas a este síndrome, que afectan a la porción transversa del ligamento cruciforme⁽⁹⁾.

Otros factores pueden agravar la inestabilidad, como la presencia de malformaciones congénitas: hipoplasias y aplasias de odontoides o defectos congénitos de dicho ligamento^(2,8-11). También las infecciones del área otorrinolaringológica que por la inflamación y el calor producen relajación del ligamento (Grisel, 1930).

La clínica de este cuadro se suele presentar con dolor cervical, lateralización de cabeza y cuello hacia un lado, rotación hacia el lado contralateral y rechazo del niño a cualquier movilización⁽⁸⁾.

El diagnóstico se hará por la clínica y pruebas complementarias: Rx, TC y RMN. Se ha valorado la posibilidad de hacer Rx a todos los niños con SD. Un trabajo del *Child Development Center* mostró una serie de 140 pacientes, de los que 130 presentaban cambios mínimos, con distancia entre 1-1,5 mm, y 10, 2-4 mm, no apareciendo en ningún caso síntomas clínicos⁽⁷⁾.

En nuestra serie de 97 pacientes revisados en un periodo de 6 años, solo hemos encontrado sintomatología en 3 niños, dos de ellos con síntomas de contractura tipo tortícolis que desapareció pronto y el otro se asociaba a un síndrome de West, presentando afectación neurológica. Como vemos, la incidencia es mínima. Aun así, en la mayor parte de los programas de salud se recomienda realizar estudios radiológicos.

El tratamiento en los niños asintomáticos en los que se haya detectado subluxación consistirá en la prohibición de hacer deportes de riesgo (saltos, buceo, etc.). Los niños con luxación AA sintomática requieren normalmente tratamiento quirúrgico "fijación vertebral mediante artrodesis de C1 y C2"^(2,10).

ESCOLIOSIS

La hipotonía muscular y laxitud ligamentosa presente en los niños con síndrome de Down producen un desequilibrio que puede ser responsable de curvaturas en la columna vertebral^(8,10). Milbrandt et al., en una revisión de 2003 sobre 379 pacientes con SD, encontró una incidencia del 8,7% de escoliosis (33 pacientes) con doble curva mayor en un 55% de los casos. De los 33 pacientes con escoliosis, a 16 (49,5%) se les había realizado una toracotomía por alteraciones congénitas cardíacas. 8 casos fueron tratados con corsé con una media de 26 meses, encontrándose un incremento en la incurvación de 10° de media (rango de 0° a 44°). Precisarón fusión espinal 7 pacientes (21,2%)⁽¹²⁾.

Es importante hacer un seguimiento tanto clínico como radiológico a partir de los 7-8 años hasta el final del crecimiento.

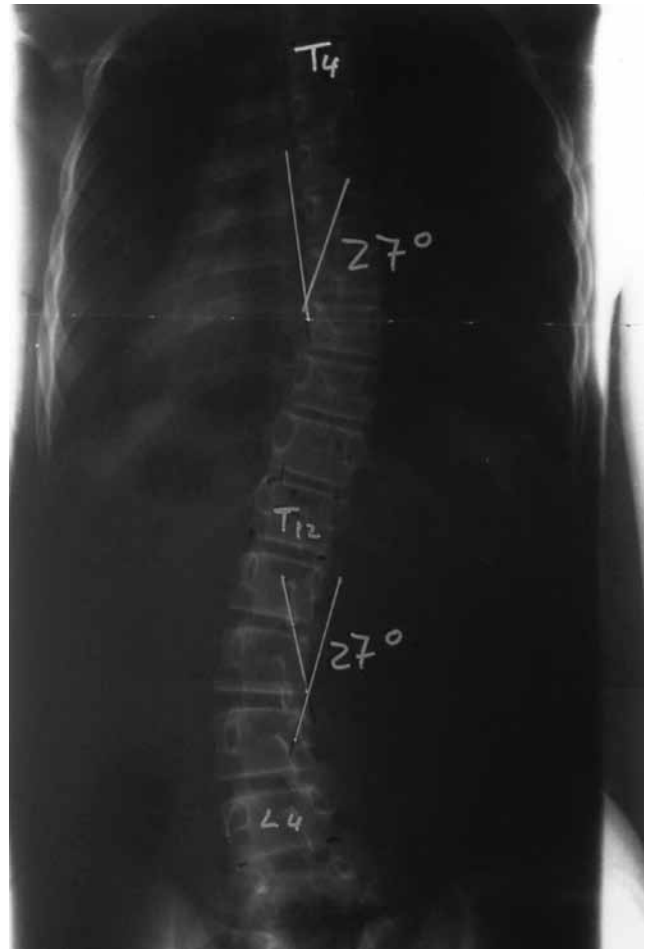


FIGURA 1. Escoliosis con doble curva mayor en varón con SD de 18 años.

El tratamiento aconsejado por distintos autores es de fisioterapia en las curvas inferiores a 15° y corsé ortopédico a partir de los 20°. En curvas superiores a 30° habrá que pensar en la cirugía (Fig. 1).

LUXACIÓN DE CADERA

Dentro de los problemas ortopédicos que ocasiona una hiperlaxitud ligamentosa asociada a hipotonía muscular, características propias de los niños con SD, está la subluxación o la luxación de cadera⁽¹³⁾.

Su evolución atraviesa una serie de fases⁽¹⁴⁾:

- **Fase inicial o preambulatoria.** Desde el nacimiento hasta los dos años (inicio de la deambulación normalmente en el SD), encontraremos en la exploración una hipermovilidad y laxitud con signos de crepitación o incluso Ortolani (+). Radiológicamente se aprecian ángulos acetabulares típicamente inferiores a lo normal.
- **Fase de luxación habitual de caderas.** Al iniciar la deambulación suelen aparecer luxaciones repetidas con algunos movimientos. A la exploración notamos cómo en aducción y flexión de cadera podemos luxarla, volviendo



FIGURA 2. Imagen radiológica de caderas. A) Inestabilidad coxofemoral derecha no percibida. B) Luxación completa coxofemoral por laxitud articular.

a su posición normal si no la forzamos. La Rx en posición forzada nos muestra la subluxación o luxación y en posición normal la cadera está centrada.

- **Fase de claudicación.** El niño claudica con la marcha, que puede ser dolorosa. En esta fase podemos ver en la Rx una displasia acetabular con subluxación.
- **Fase de luxación fija.** La cadera está luxada siempre y en la Rx apreciamos un ascenso del fémur y un neocotilo.

En nuestra serie de 97 niños revisados durante seis años, en edades comprendidas entre 1 y 13 años hemos encontrado 4 crepitaciones y 7 luxaciones. Tres luxaciones se han estabilizado en unos años y las otras 4 están pendientes de su evolución para decidir tratamiento. En ningún caso hemos encontrado displasia acetabular, ni cadera con luxación permanente y neocotilo.

Tratamiento⁽¹³⁻¹⁶⁾

En las dos primeras fases se hará ortopédico con dobles pañales, férulas de abducción o arnés tipo Pavlik. Se debe esperar un tiempo prudencial pues en muchos casos se ha visto la remisión de la patología al mejorar la laxitud y la hipotonía. En la fase de displasia acetabular y subluxación o luxación permanente está indicada la reducción quirúrgica y plicatura capsular y osteotomías femorales.

En los casos de luxación permanente y grandes displasias está indicada la reducción quirúrgica y osteotomías pélvicas tipo Salter o Chiari⁽¹⁷⁾ (Figs. 2 y 3).

LUXACIÓN DE RÓTULA

La luxación de rótula suele ser un problema secundario a la hiperlaxitud ligamentosa asociada a la hipotonía muscular y genu valgo acompañante.

Tratamiento

Consiste inicialmente en tratar si existe genu valgo, con férulas correctoras y, al mismo tiempo, potenciar la mus-



FIGURA 3. Tratamiento habitual de una displasia del desarrollo de cadera con arnés de Pavlik.

culatura y ligamentos mediante ejercicios programados. Si persiste la luxación pasados los 9 años, se deberá recurrir a la cirugía mediante operaciones tendinosas y osteotomías correctoras si continúa el genu valgo.

En nuestra casuística hemos encontrado 5 luxaciones de rótula, que al no corregirse con ejercicios de cuádriceps, se han intervenido quirúrgicamente mediante tenodesis del semitendinoso (Galeazzi) en tres ocasiones y mediante la

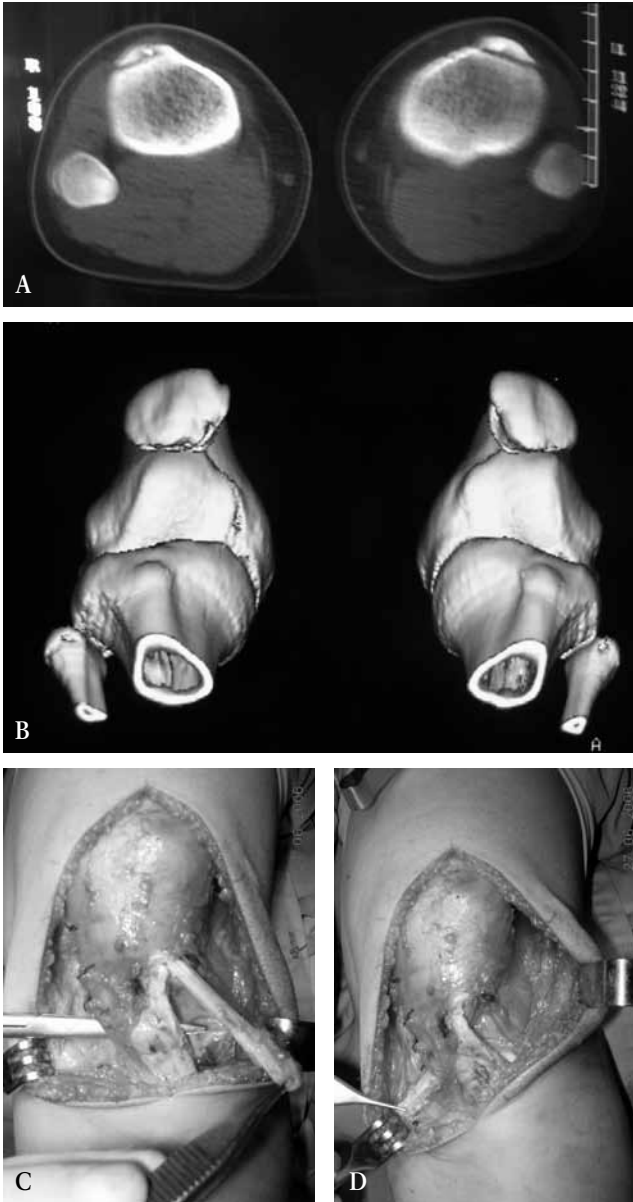


FIGURA 4. A y B) Tomografía con reconstrucción 3D mostrando inestabilidad de rótula con fisis abiertas. C y D) Técnica de Roux-Goldthwait con trasposición de hemitendón rotuliano hacia porción medial de su inserción.

técnica de Roux-Goldthwait y/o técnica del “4 en 1” en los otros dos casos restantes, con buenos resultados^(18,19) (Fig. 4).

PIES PLANOS-VALGOS LAXOS

Se puede definir el pie plano como aquel que presenta una deformidad en valgo del retropié, asociada a un hundimiento de la bóveda plantar.

Esta deformidad en valgo del retropié se puede considerar fisiológica en todos los niños hasta la edad de 3-4 años, por la gran laxitud que presentan, es lo que llamamos “pie laxo infantil”.



FIGURA 5. Pies planos por laxitud capsuloligamentosa en SD.



FIGURA 6. Imagen radiográfica de artrorrisis subastragalina con prótesis Kallix.

En el SD sabemos que la deambulación se inicia entre los 20-24 meses y en algunos casos después. A esto hay que añadir sus características especiales de hipotonía e hiperlaxitud de los ligamentos calcáneo-escafoideo y del interóseo astrágalo calcáneo, que no pueden mantener el astrágalo en posición correcta, provocando su caída hacia abajo, adelante y adentro⁽²⁰⁾. Como consecuencia de todo esto, podemos considerar como fisiológico en estos niños un pie plano-valgo laxo hasta una edad de 6-7 años.

El hecho de que la mayoría de los niños con SD tengan un programa de estimulación precoz desde el nacimiento y continúen con fisioterapia activa cuando inician la marcha, hace que cada vez veamos menos pies planos-valgos en ellos.

Tratamiento

Debe ir encaminado a la realización de ejercicios activos de miembros inferiores y pies para mejorar la hipotonía y laxitud. En algunas ocasiones habrá que recurrir al uso de plantillas blandas y, en los niños mayores, en los que no ha sido posible la corrección, al tratamiento quirúrgico.

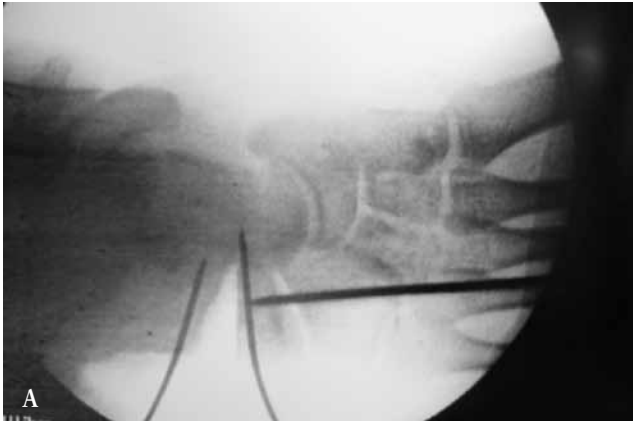


FIGURA 7. A) Técnica de Evans-Mosca (alargamiento de la columna externa) en pie plano severo en SD. B) Osteotomía calcánea de alargamiento rellena con cuña de hueso autólogo de cresta ilíaca.

En nuestra serie de 97 niños, encontramos 65 casos de pies planos-valgos, de los cuales se corrigieron 55 casos. Cuatro casos se intervinieron quirúrgicamente mediante artrorrisis con prótesis de expansión y en una ocasión se realizó la técnica de alargamiento de la columna externa mediante osteotomía calcánea según Evans-Mosca (Figs. 5, 6 y 7).

BIBLIOGRAFÍA

- Diamond LS, Lynne D, Sigman B. Orthopedic disorders in patients with Down's syndrome. *Orthop Clin North Am.* 1981; 12: 57-71.
- Dubowitz V. *The Floppy Infant.* London: Spastics Int. Medical 1973.
- Lowell W, Winter RB. *Ortopedia Pediátrica.* Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 1988.
- Pueschel SM. Nuevas perspectivas sobre el desarrollo neurológico de los niños con síndrome de Down. *El síndrome de Down: avances médicos y psicopedagógicos.* Barcelona: Fundación Catalana para el Síndrome de Down; 1988.
- Pueschel SM. El problema del tratamiento en el síndrome de Down. *El síndrome de Down. Avances médicos y psicopedagógicos.* Barcelona: Fundación Catalana para el Síndrome de Down; 1988.
- Schell RR. Psicomotor development. En: Pueschel SM. *The young child with Down syndrome.* New York: Human Sciences Press; 1984. p. 285-99.
- Pueschel SM, Scola FH, Pezzullo JC. Un estudio longitudinal de la relación atlanto-axial en individuos con síndrome de Down asintomáticos. *Pediatrics (ed. esp.).* 1992; 89.
- Hensinger RN. Annual Meeting for Cerebral Palsy and development medicine. *J Pediatr Orthop.* 1985; 6: 240.
- Macaya A, Roig M, Gill J. Mielopatía cervical en la luxación atlantoaxoidea. Evaluación de 2 casos mediante resonancia magnética. *Arch Neurobiol.* 1989; 52: 239-42.
- Garbayo AJ, Villas C. Luxación atlas-axis en el síndrome de Down. *Rev Ort Traum.* 1998; 32: 313-7.
- Semine AA, Ertel AN, Goldberg MJ. Cervical spine instability in children with Down syndrome. *J Bone J Surg.* 1978; 60: 649-52.
- Milbrandt TA, Johnston CE. Down syndrome and scoliosis: a review of a 50-year experience at one institution. *J Orthop Sci.* 2003; 8: 227-31.
- Aprin H, Zink WP. Management of dislocation of the hip in Down syndrome. *J Pediatr Orthop.* 1985; 5: 428-31.
- Garbayo AJ, Villas C, Beguiristain JL. Síndrome de Down y luxación de cadera. *Rev Ort Traum.* 1987; 21: 349-56.
- Bennet GC. Dislocation of the hip in trisomy 21. *J Bone Joint Surg Br.* 1982; 64: 289-94.
- Gore DR. Recurrent dislocation of the hip in a child with Down's syndrome. *J Bone J Surg Am.* 1981; 63: 823-5.
- Bettuzzi C, Lampasi M, Magnani M, et al. Instability and dislocation of the hip in Down syndrome: Report of two cases and proposition a diagnostic protocol. *Minerva Pediatr.* 2008; 60: 1445-50.
- Bettuzzi C, Lampasi M, Magnani M, et al. Surgical treatment of patellar dislocation in children with Down syndrome: a 3- to 11-year follow-up study. *Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc.* 2009; 17: 334-40.
- Joo SY, Park KB, Kim BR, et al. The "Four-in-one" procedure for habitual dislocation of the patella in children: early results in patients with severe generalised ligamentous laxity and aplasia of the trochlear groove. *J Bone Joint Surg Br.* 2007; 89: 1645-9.
- González Casanova J. Patología del pie en el síndrome de Down. *Artículos y Resúmenes científicos. Fundación Catalana de Síndrome de Down;* 1992.

Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Down

C. Morales-Angulo, S. Obeso Agüera, R. González Aguado

Servicio de ORL. Hospital Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria. Santander.

RESUMEN

Los pacientes con síndrome de Down presentan con frecuencia enfermedades otorrinolaringológicas secundarias a las anomalías anatómicas y fisiológicas propias de su fenotipo. Las manifestaciones más frecuentes son la otitis serosa y el síndrome de apnea obstructiva del sueño. Es importante reconocer y tratar de forma temprana estas manifestaciones para que no supongan una merma en la calidad de vida de los pacientes con síndrome de Down.

Palabras clave: Síndrome de Down; Hipoacusia; Otitis serosa; SAHS; Apnea obstructiva; Amigdalectomía; Adenoidectomía.

ABSTRACT

Patients with Down's syndrome frequently have ear, nose and throat diseases secondary to anatomical and physiological abnormalities that are characteristic of their phenotype. The most frequent manifestations are serous otitis and obstructive sleep apnea syndrome. It is important to recognize and treat these manifestations early so that they do not mean a decrease in quality of life of patients with Down's syndrome.

Key words: Down's syndrome; Hypoacusis; Serous otitis; OSAS; Obstructive apnea; Amygdalectomy; Adenoidectomy.

Correspondencia: Dr. Carmelo Morales Angulo. Alto de Veneras, 8. 39478 Puente Arce (Cantabria)
E-mail: cmorales@humv.es
Recibido: Septiembre 2012

REV ESP PEDIATR 2012; 68(6): 429-433

INTRODUCCIÓN

Los niños con síndrome de Down (SD) presentan unos rasgos craneofaciales típicos entre los que se incluyen pabellones auriculares micróticos y de implantación baja, conductos auditivos externos (CAEs) estenóticos, macroglosia relativa, estrechamiento de faringe e hipoplasia mediofacial (Fig. 1), caracterizada por la malformación de la trompa de Eustaquio y el paladar corto. Algunas de estas alteraciones son responsables de la frecuente asociación de patología otorrinolaringológica en estos pacientes⁽¹⁻⁵⁾. Es importante el conocimiento de estas manifestaciones para obtener un diagnóstico temprano y contribuir a la mejora de su calidad de vida. A continuación realizamos una revisión de dichas patologías, proponiendo un protocolo de manejo de las mismas.

PATOLOGÍA DE OÍDO

Los trastornos auditivos son muy frecuentes en los pacientes con SD con una prevalencia que oscila entre un 63-90% de los mismos, sobre todo una hipoacusia de transmisión por otitis serosa o impactación de cerumen debido a la presencia de CAEs estrechos⁽⁶⁾. También son más frecuentes que en la población general las malformaciones de la cadena osicular y del oído interno, con la consiguiente hipoacusia mixta/neurosensorial⁽⁷⁻⁹⁾.

En estudios publicados sobre neonatos con SD sometidos a cribado neonatal de hipoacusia, se ha encontrado una incidencia muy superior a la de la población general con un resultado de "no pasa", sobre todo si se utilizan otoemisiones acústicas evocadas (OEA) como método diagnóstico⁽⁶⁾. Probablemente esto se debe a la existencia de CAEs estrechos y frecuente retención de cerumen⁽⁶⁾. Si el cribado se realiza con potenciales evocados auditivos de tronco automáticos (PEATa), el número de neonatos que pasa inicialmente es mucho mayor, pero el porcentaje de fracasos sigue siendo elevado (entre un 26,2% y un 32,4%). No obstante, menos de la mitad de estos pacientes que no pasan las pruebas de



FIGURA 1. Hipoplasia mediofacial.

diagnóstico precoz de hipoacusia tendrán finalmente patología de oído (habitualmente otitis serosa)^(10,11). También es importante tener en cuenta que el retraso en la realización de un diagnóstico definitivo en estos pacientes es muy superior respecto a los neonatos procedentes del cribado de la población general⁽¹¹⁾.

Por otra parte, se ha demostrado que en ausencia de patología de oído medio en estudios con PEAT los valores de latencias de las ondas I-III y las latencias interondas I-III, están significativamente disminuidas en los niños con SD en el primer año respecto a los controles y respecto a otros niños mayores con SD⁽¹²⁾. Además, estos últimos tienen una latencia de la onda III y unas latencias entre las ondas I-III alargadas respecto a los controles. En consecuencia, no se recomienda utilizar los valores de latencias de los PEAT de niños normales para niños con SD⁽¹²⁾.

Barr y cols. encontraron, en un estudio sobre preescolares con SD y edades comprendidas entre los 9 meses y 6 años, una prevalencia de otitis serosa del 93% a la edad de un año y del 68% a la edad de 5 años⁽¹³⁾. En el manejo de la otitis serosa es importante tener en cuenta que la eficacia de los drenajes transtimpánicos es menor en los pacientes con SD, así como más frecuentes las complicaciones asociadas a los mismos (otorrea, atelectasia y colesteatoma), por lo que algunos autores aconsejan un manejo conservador de la misma, reservando la utilización de tubos de timpanostomía

a los casos en los que la pérdida auditiva debida a la mucosidad de oído medio sea severa o cuando existan cambios patológicos de la membrana timpánica, como atelectasia y bolsas de retracción⁽¹⁴⁾. Sin embargo, otros autores, como Shott y cols., recomiendan un tratamiento agresivo y temprano (antes de los dos años de edad) de la otitis serosa, para favorecer un mejor desarrollo tanto emocional como del lenguaje⁽¹⁵⁾. En los casos que presentan una falta de respuesta al tratamiento o secuelas secundarias a la colocación de drenajes transtimpánicos que no sean susceptibles de tratamiento quirúrgico, puede ser necesaria la colocación de audioprótesis convencionales o implantes osteointegrados con buenos resultados⁽¹⁶⁾.

Entre un 4 y un 17% de los pacientes con SD presentan hipoacusia neurosensorial^(2,17). En las pruebas de imagen mediante tomografía computarizada (TC) y/o resonancia magnética (RM) a los hallazgos habituales de estenosis del CAE, pobre neumatización mastoidea, opacificación del oído medio y mastoides, se suma la presencia de malformaciones de oído interno de forma frecuente⁽⁹⁾. Habitualmente las estructuras del oído interno son hipoplásicas, siendo las malformaciones vestibulares particularmente frecuentes, y una pequeña isla de hueso del canal semicircular lateral parece bastante típica⁽⁹⁾. Otras malformaciones de oído interno menos habituales también han sido descritas⁽⁹⁾. En los casos en los que la hipoacusia neurosensorial es lo suficientemente importante, su manejo es más complicado que en niños sin anomalías morfológicas de cabeza y cuello por la presencia de CAEs estrechos, que da lugar a una impactación frecuente del cerumen al colocar audífonos. En los casos que presentan una hipoacusia severa o profunda, la inserción de un implante coclear, aun en presencia de patología de oído medio (otitis serosa), se ha demostrado eficaz⁽¹⁸⁾.

PATOLOGÍA NASOSINUSAL

Como consecuencia de la hipoplasia mediofacial, del retraso en la maduración del sistema inmunológico y de la ocasional presencia de disquinesia ciliar, son frecuentes las infecciones de las vías aéreas superiores (VAS) y la incidencia de sinusitis crónica^(19,20). Esta última es con frecuencia infraestimada al considerarse los síntomas de la misma como componentes normales del SD⁽²⁾. Por tanto, la rinorrea purulenta persistente debe ser tratada con antibióticos y corticoides tópicos (eventualmente sistémicos), con pautas similares a niños sin SD.

La atresia unilateral de coanas (Fig. 2) es mucho más frecuente en los niños con SD, aunque con frecuencia no es necesario realizar un tratamiento quirúrgico⁽²¹⁾.

MANIFESTACIONES LARINGO-TRAQUEALES

Habitualmente los niños con SD tienen dificultades para el habla y muestran una voz característica que es descrita

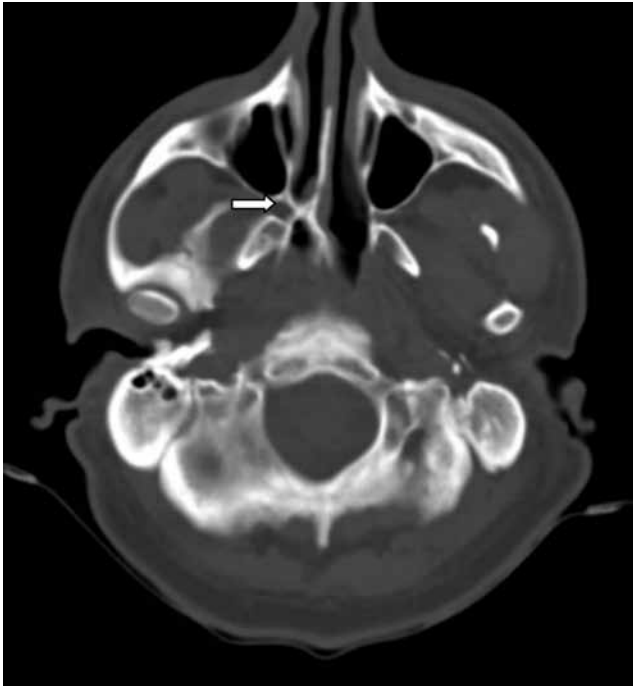


FIGURA 2. Atresia coanal derecha.

como áspera, monótona, con nasalidad y de bajo tono, probablemente debida a la hipotonía y a la hipoplasia maxilar con una relativa macroglosia^(22,23). Por otra parte, estos pacientes tienen una alta incidencia de hipotiroidismo asociado, que puede dar lugar a la aparición de un edema de Reinke.

La subglotis y la tráquea presentan un diámetro significativamente menor en niños con SD que en controles, por lo que al realizar una anestesia general se precisa colocar tubos endotraqueales con dos números más pequeños que los necesarios para niños de la misma edad⁽²⁴⁾. Por otra parte, se ha demostrado una alta frecuencia de laringomalacia y traqueomalacia en niños con SD, lo que contribuye a la aparición de obstrucción de VAS en este colectivo y a aumentar el riesgo postquirúrgico^(25,26).

Recientemente, Bravo y cols. publicaron en 2007 un artículo con 7 niños afectados de SD que presentaban anillos traqueales completos, lo cual contribuía al desarrollo de una estenosis traqueal, un hallazgo no previamente descrito⁽²⁷⁾.

REFLUJO GASTROESOFÁGICO

La presencia de reflujo gastroesofágico ha sido identificado hasta en un 59% de los pacientes con síndrome de Down⁽²⁾ y, dada la asociación del mismo con patología de otorrinolaringología (tos, rinorrea posterior, parestesias faríngeas, granulomas, laringitis de repetición, etc.), es probable que algunos de los síntomas de vías aerodigestivas superiores de estos pacientes sean desencadenados o agravados por esta patología, de ahí la importancia de su diagnóstico y tratamiento precoz de una forma agresiva⁽²⁸⁾.

SÍNDROME DE APNEA-HIPOPNEA OBSTRUCTIVA DEL SUEÑO (SAHS)

Marcus y cols. estudiaron a 53 niños con SD y encontraron que la mayor parte de los mismos presentaban trastornos del sueño, a pesar de que más del 50% de las familias no referían ningún trastorno al dormir⁽²⁹⁾. Dado que la presencia de SAHS se relaciona con trastornos en el aprendizaje, es importante su detección y tratamiento precoz⁽³⁰⁾. Las causas de SAHS suelen ser multifactoriales, influyendo la presencia frecuente de faringolaringomalacia o traqueomalacia, hipoplasia mediofacial y macroglosia⁽²⁶⁾. Dada la alta incidencia de SAHS en niños pequeños con SD y la pobre correlación entre la impresión parental de la presencia de problemas del sueño y los resultados de la polisomnografía (PSG), Shott y cols. recomiendan la realización sistemática a todos los niños con SD de una PSG entre los 3 y 4 años de edad⁽³¹⁾.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DE PATOLOGÍA DE CABEZA Y CUELLO

Los niños con SD pueden precisar ser sometidos a una adenoidectomía, amigdalectomía u otitis serosa para tratar un SAHS, una obstrucción de vías aéreas superiores o amigdalitis de repetición. Es importante tener en cuenta que las complicaciones intra y postoperatorias en estos pacientes son más elevadas que en la población general debido a la posible presencia de alteraciones de la columna cervical^(32,33), el propio SAOS, macroglosia relativa, la patología obstructiva de vías (laringomalacia o traqueomalacia) y patologías severas de otros órganos^(3,30). Las complicaciones más frecuentes en el postoperatorio inmediato suelen ser de tipo respiratorio, sobre todo la obstrucción de vías, el estridor postextubación y la desaturación de oxígeno, y posteriormente la deshidratación por un inadecuado inicio de ingesta oral⁽³⁾. Por tanto, es recomendable el ingreso hospitalario tras procedimientos otorrinolaringológicos habitualmente realizados por cirugía mayor ambulatoria en otros pacientes, así como la colocación de un pulsioxímetro durante la primera noche, en caso de sospecha de SAHS y la hidratación endovenosa hasta conseguir que el paciente inicie una adecuada alimentación oral⁽²⁾. El beneficio de la adenoidectomía en niños con SD⁽²¹⁾, o la adenoamigdalectomía en casos de SAHS, aunque eficaz en un alto número de pacientes, es significativamente menor que en niños sin SD^(34,35).

En la tabla I se resume un protocolo de manejo de los pacientes con SD que contribuya a un diagnóstico y tratamiento precoz de las manifestaciones ORL más habituales.

CONCLUSIONES

Los niños con SD presentan con frecuencia manifestaciones otorrinolaringológicas, sobre todo otitis serosa y SAHS. Es importante que, tanto el pediatra como el otorrinolaringólogo, conozcan dichas manifestaciones para contribuir a un diagnóstico y tratamiento temprano que ayude a una mejora significativa de la calidad de vida de estos pacientes.

TABLA 1. Protocolo de manejo de niños con síndrome de Down.

Tipo de procedimiento	Objetivos
Anamnes y exploración física	Sospecha de SAHS Datos de sinupatía (rinorrea purulenta persistente) Hipoacusia. Macroglosia, retrognatia Otoscofia: CAE estrecho, cerumen, datos de OMS u OMC
Hormonas tiroideas	Ante presencia de patología faringo-laríngea
Estudio auditivo (timpanograma, audiometría, PEAT)	Hipoacusia de transmisión (otitis serosa, tapón impactado) Hipoacusia neurosensorial o mixta
Polisomnografía	Descartar S. de apnea del sueño subclínico
Rx simple/TC de senos	En pacientes con sospecha de sinupatía, atresia de coanas
TC de oído	En casos de hipoacusia neurosensorial (malformaciones de oído), sospecha de colesteatoma, hipoacusia de transmisión sin respuesta a drenajes transtimpánicos
pHmetría/esofagoscopia	Si sospecha de reflujo gastro-esofágico, fundamentalmente por manifestaciones extraesofágicas (tos, disonía, parestesias faríngeas...)
Endoscopia faringo-laríngea	Descartar patología obstructiva (naso-faríngeo- laringo-traqueomalacia)
Si precisa IQ bajo anestesia general	
a) Preoperatorio:	Valorar signos de intubación difícil (macroglosia, retrognatia, faringo-laringo-traqueomalacia) Rx lateral de cuello con cabeza extendida y flexionada (en casos sospechosos de luxación atloasoidea) Descartar atresia de coanas si se va a realizar una si intubación nasal
b) Intraoperatorio:	Utilización de 2 números menos de tubo endotraqueal de lo esperado por la edad
c) Postoperatorio:	Pulsioximetría postoperatoria en casos de sospecha de SAHS. Ingreso hospitalario Hidratación e.v. prolongada hasta un adecuado inicio de ingesta oral

BIBLIOGRAFÍA

- Kanamori G, Witter M, Brown J, Williams-Smith L. Otolaryngologic manifestations of Down syndrome. *Otolaryngol Clin North Am.* 2000; 33: 1285-92.
- Mitchell RB, Call E, Kelly J. Ear, nose and throat disorders in children with Down syndrome. *Laryngoscope.* 2003; 113: 259-63.
- Goldstein NA, Armfield DR, Kingsley LA, et al. Postoperative complications after tonsillectomy and adenoidectomy in children with Down syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 1998; 124: 171-6.
- Cooley WC, Graham JM Jr. Down syndrome-an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr (Phila).* 1991; 30: 233-53.
- Strome M. Obstructive sleep apnoea in Down syndrome: a surgical approach. *Laryngoscope.* 1986; 96: 1340-42.
- Morales-Angulo C, Gallo-Terán J, Azuara N, et al. Manifestaciones otorrinolaringológicas en el Síndrome de Down. *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2006; 57: 262-5.
- Harigai S. Longitudinal studies in hearing-impaired children with Down's syndrome. *Nippon Jibiinkoka Gakkai Kaiho.* 1994; 97: 2208-18.
- Balkany T, Downs M, Jafek B, et al. Hearing loss in Down's syndrome. *Clin Pediatr.* 1979; 18: 116-8.
- Blaser S, Propst EJ, Martin D, et al. Inner ear dysplasia is common in children with Down Syndrome (trisomy 21). *Laryngoscope.* 2006; 21: 113-9.
- Raut P, Sriram B, Yeoh A, et al. High prevalence of hearing loss in down syndrome at first year of life. *Ann Acad Med Singapore.* 2011; 40: 493-6.
- Park AH, Wilson MA, Stevens PT, et al. Identification of hearing loss in pediatric patients with down syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2012; 146: 135-40.
- Krecicki T, Zalesska-Krecicka M, Kubiak K, et al. Brain auditory evoked potentials in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2005; 69: 615-20.
- Barr E, Dungwoth J, Hunter K, et al. The prevalence of ear, nose and throat disorders in preeschool children with Down's syndrome in Glasgow. *Scott Med J.* 2011; 56: 98-103.
- Lino Y, Imamura Y, Harigai S, et al. Efficacy of tympanostomy tube insertion for otitis media with effusion in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 1999; 49: 143-9.
- Shott S, Joseph A, Heithaus D. Hearing loss in children with Down's syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2001; 61: 199-205.
- McDermott AL, Willians J, Kuo MJ, et al. The role of bone anchored hearing aids in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2008; 72: 751-7.
- Venail F, Gardiner Q, Mondain M. ENT and speech disorders in children with Down's Syndrome: an overview of pathophysiology, clinical features, treatments, and current management. *Clin Pediatr (Phila).* 2004; 43: 83-791.

18. Hans PS, England R, Prowse S, et al. UK and Ireland experience of cochlear implants in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2010; 74: 260-4.
19. Shapiro B, Gorlin R, Redman R, et al. The palate and Down's syndrome. *N Engl J Med.* 1967; 276: 1460-3.
20. Kovesi T, Sinclair B, MacCormick J, et al. Primary ciliary dyskinesia associated with a novel microtubule defect in a child with Down syndrome. *Chest.* 2000; 117: 1207-9.
21. Kallen B, Mastroiacovo P, Robert E. Major congenital malformations in Down syndrome. *Am J Med Genet.* 1996; 65: 160-6.
22. Albertini G, Bonassi S, Dall'Armi V, et al. Spectral analysis of the voice in Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2010; 31: 995-1001.
23. Moura CP, Cunha LM, Vilarinho H, et al. Voice parameters in children with Down syndrome. *J Voice.* 2008; 22: 34-42.
24. Shott SR. Down syndrome: analysis of airway size and a guide for appropriate intubation. *Laryngoscope.* 2000; 110: 585-92.
25. Mitchell RB, Call E, Kelly J. Diagnosis and therapy for airway obstruction in children with Down syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2003; 129: 642-5.
26. Bertrand P, Navarro H, Caussade S, et al. Airway anomalies in children with Down syndrome: endoscopic findings. *Pediatr Pulmonol.* 2003; 36: 137-41.
27. Bravo MN, Kaul A, Rutter MJ, et al. Down syndrome and complete tracheal rings. *J Pediatr.* 2006; 148: 392-5.
28. Suskind D, Zeringue G, Kluka E, et al. Gastroesophageal reflux and pediatric otolaryngologic disease: the role of anti-reflux surgery. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2001; 127: 511-4.
29. Marcus C, Keens T, Bautista D, et al. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics.* 1991; 88: 132-9.
30. Gozal D. Sleep-disordered breathing and school performance in children. *Pediatrics.* 1998; 102: 616-20.
31. Shott SR, Amin R, Chini B, et al. Obstructive sleep apnea: should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2006; 132: 432-6.
32. Brockmeyer D. Down syndrome and craniovertebral instability. Topic review and treatment recommendations. *Pediatr Neurosurg.* 1999; 31: 71-7.
33. Miller J, Capusten B, Lampard R. Changes at the base of skull and cervical spine in Down syndrome. *J Can Assoc Radiol.* 1986; 37: 85-9.
34. Shete MM, Stocks RM, Sebelik ME, et al. Effects of adenotonsillectomy on polysomnography patterns in Down syndrome children with obstructive sleep apnea: a comparative study with children without Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2010; 74: 241-4.
35. Price DL, Orvidas LJ, Weaber AL, et al. Efficacy of adenoidectomy in the treatment of nasal and middle ear symptoms in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2004; 68: 7-13.

Alteraciones odonto-estomatológicas en el niño con síndrome de Down

E. Culebras Atienza¹, J. Silvestre-Rangil², F.J. Silvestre Donat³

¹Odontóloga adjunta. Clínica Odontológica de Pacientes Especiales de Cruz Roja. Valencia. ²Profesor Asociado de Estomatología. Universidad de Valencia. ³Profesor Titular de Estomatología. Universidad de Valencia. Responsable de la Unidad de Estomatología del Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

RESUMEN

Las personas con síndrome de Down presentan una variedad de complicaciones médicas y de características odontoestomatológicas específicas. Muchas de estas características pueden tener relación directa con la salud oral y con la calidad de vida del niño afectado.

El objetivo de este artículo es revisar las manifestaciones orales, dentales y oclusales más frecuentes del niño con síndrome de Down, así como la relación de estas con la patología bucodental más frecuente. En este grupo de pacientes se ha descrito una menor prevalencia de lesiones de caries dental y una mayor frecuencia de enfermedades del periodonto con especial referencia a la enfermedad periodontal que tiene un inicio más precoz y un carácter agresivo.

Palabras clave: Síndrome de Down; Manifestaciones orales; Caries; Enfermedad periodontal.

ABSTRACT

Persons with Down's syndrome have a variety of medical complications and specific odonto-stomatology characteristics. Many of these characteristics may have a direct relation with oral health and the quality of life of the affected child.

This article has aimed to review the most frequent oral, dental and occlusal manifestations found in the child with Down's syndrome and their relation with the most frequent buccodental conditions. A lower prevalence of cavities and greater frequency of periodontal disease has been described in this group of patient, special emphasis being placed on

the periodontal disease who onset is earlier and has an aggressive character.

Key words: Down's syndrome; Oral manifestations; Cavities; Periodontal disease.

INTRODUCCIÓN

En el síndrome de Down (SD) o trisomía 21, a las manifestaciones fenotípicas características se asocian retraso psicomotor variable y, frecuentemente, malformaciones esqueléticas y cardiovasculares, alteraciones hematopoyéticas con susceptibilidad a la leucemia aguda, al hipotiroidismo, epilepsia y a ciertas alteraciones visuales, así como ciertas alteraciones orofaciales⁽¹⁾.

Entre las características fenotípicas del paciente con SD se encuentran anomalías craneofaciales como la braquicefalia, microcefalia variable con fontanelas grandes y de cierre tardío, aplanamiento occipital, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, hipoplasia o aplasia de senos frontales, micrognatia con puente nasal bajo y tendencia a la presencia de pliegues epicánticos internos. A nivel oral podemos observar microstomía, labios gruesos, macroglosia, paladar ojival y tendencia a la mordida abierta.

Los dientes tienden a ser pequeños (microdentia) y de implantación irregular, pudiendo presentar alteraciones en el número, en la forma y con retraso eruptivo. Desde el punto de vista de la patología oral, podemos encontrar una menor incidencia de caries dental que en población general, en cambio hay una mayor incidencia de enfermedad periodontal. El objetivo del presente artículo ha sido realizar una revisión actualizada sobre las alteraciones odontoestomatológicas en los niños con SD.

MANIFESTACIONES ORALES EN EL SÍNDROME DE DOWN

Son muchas las manifestaciones orales que podemos encontrar en el SD. A nivel de la cara se puede observar

Correspondencia: Dr. Francisco Javier Silvestre Donat. Unidad de Estomatología. Hospital Universitario Dr. Peset. (Consultas externas). C/ Juan de Garay s/n. 46017 Valencia
E-mail: francisco.silvestre@uv.es
Recibido: Septiembre 2012

TABLA 1. Principales alteraciones en las diferentes áreas de la boca.

Área	Condición
Lengua	Macroglosia verdadera o relativa, fisurada, depapilación lingual, protrusión lingual.
Labios	Gruesos, blanquecinos. Labio superior corto, comisura labial descendida, labio inferior evertido y agrietado, respiración oral con babeo y queilitis angular.
Paladar	Reducido en largo y más ancho. Ojival.
Dental	Microdoncia, alteraciones de número y forma, taurodontismo, hipoplasia del esmalte, retraso eruptivo, menor riesgo de caries.
Periodontal	Mayor riesgo de gingivitis y EP incluso a edades tempranas de forma agresiva.
Oclusión	Clase III, mordida cruzada anterior y posterior, mordida abierta anterior, protrusión mandibular y maloclusión en sentido sagital.

un menor desarrollo del tercio medio que del inferior. El paladar duro es alto y profundo con tendencia a un arco elevado (paladar ojival). El paladar blando suele ser corto y en ocasiones presenta úvula bífida.

Existe una hipotonía en la musculatura periorbicular de los labios, con una elevación pasiva del labio superior y el labio inferior está evertido y algo protruido, volviéndose con el tiempo en labios gruesos con descamación y formación de rágades. Pueden observarse los labios resecaos y agrietados relacionados con la mayor incidencia de respiración bucal. Esto último facilita la aparición de gingivitis e infecciones en el tracto respiratorio alto. El hábito de la boca abierta en forma de postura pasiva contribuye a la instalación de la respiración bucal, del babeo y a producirse con frecuencia queilitis angular.

La lengua es grande en una cavidad bucal relativamente pequeña; sin embargo, es hipotónica con una cierta concavidad en los dos tercios anteriores. Este mayor tamaño lingual es raramente una verdadera macroglosia, estando en muchas ocasiones causada por un inadecuado drenaje linfático. Además, se discute si este aumento del tamaño es verdadero o bien se trata de un aumento relativo; es decir, el tamaño de la lengua no es tan grande, y lo que sí predomina es una disminución del tamaño de la cavidad oral o del espacio orofaríngeo que hace que protruya hacia afuera de la boca⁽²⁾. La cara dorsal puede observarse seca y cuarteada debido a la mayor frecuencia de respiración bucal. La presión sobre los dientes produce en ocasiones una lengua indentada por apretamiento. Esta situación puede ser bilateral, unilateral o aislada cuando está causada por presión o succión en un diastema. La protrusión



FIGURA 1. Lengua fisurada y grande.

hacia delante puede provocar problemas para el habla y la deglución⁽²⁾.

Existe mayor incidencia a presentar una lengua fisurada en los dos tercios anteriores, con diferentes patrones (Fig. 1). Ambos sexos están igualmente afectados y es una alteración del desarrollo. Puede aparecer en combinación con una lengua geográfica. En la superficie dorsal de la lengua se pueden retener pequeños residuos y favorecer la halitosis mientras que la lengua geográfica puede dar lugar a molestias con escozor, especialmente con las comidas muy sazonadas.

En estudios de saliva se ha encontrado una relativa disminución de la misma⁽³⁻⁵⁾; aunque en los niños con SD puede haber babeo, este no estaría provocado por una hipersialia, sino que estaría favorecido por la tendencia a la boca abierta, la posición adelantada de la lengua y la hipotonía de la musculatura orofacial con dificultad para deglutir.

La remineralización del esmalte dental está relacionada con la concentración de calcio y fósforo en la saliva que a su vez son las que conforman la función tampón del pH. La concentración de sodio se ha visto aumentada en individuos con SD en comparación con la población general. La amilasa que participa en la colonización de la placa dental actuando como receptor en la adhesión de microorganismos a la superficie del esmalte esta disminuida al igual que la peroxidasa⁽⁶⁾.

Entre las principales características dentarias en el SD está la microdoncia (entre un 35 al 55%) en ambas denticiones, primaria y secundaria. Las coronas clínicas tienden a ser de forma cónica, más cortas y pequeñas de lo normal⁽⁷⁾. Excepto los primeros molares superiores e incisivos inferiores, el resto de los dientes pueden presentar un tamaño reducido. Los diastemas son comunes por el menor tamaño y pueden ser corregidos con restauraciones o con tratamiento ortodóncico (Fig. 2). Asimismo, es frecuente la aparición de hipoplasia e hipocalcificación del esmalte relacionada con el periodo de gestación de estos elementos dentarios



FIGURA 2. Diastemas en dientes anteriores inferiores.

más que un problema vinculado a la cromosopatía de base⁽⁸⁾. Los dientes deberán ser vigilados desde su erupción, y, dependiendo del grado de hipoplasia, las recomendaciones terapéuticas van a variar desde sellados, restauraciones o colocación de coronas de recubrimiento completo.

La ausencia congénita de algún diente es común en el SD (50%) comparado con la población general (2%). Los dientes que faltan tienden a ser los mismos que en el resto de la población y se ha sugerido que existe una relación entre la anodoncia parcial y otros defectos ectodérmicos (mucosas, piel y pelo). Las ausencias más frecuentes en orden decreciente son: los terceros molares y segundos premolares. El único diente sin agenesia es el primer molar.

El taurodontismo ocurre con una prevalencia entre el 0,54% al 5,6%⁽⁹⁾. Los dientes con taurodontismo presentan una cámara pulpar alargada y un desplazamiento apical de la furca radicular. El segundo molar mandibular es el diente que con más frecuencia lo presenta⁽⁷⁾. Hay alteraciones en la forma de la corona dental, como la fusión entre dientes deciduos⁽⁸⁾. En todos los casos la fusión suele afectar a un incisivo lateral inferior con el canino mandibular. Las variantes más comunes de las coronas de los pacientes con SD corresponden a las superficies labiales de los dientes anteriores y a los bordes incisales, alteraciones de las cúspides inclinadas de los caninos, falta o reducción distolingual de las cúspides de los molares mandibulares. Muchas de estas variaciones parecen reflejar una reducción o retardo durante el desarrollo de la fase proliferativa de la odontogénesis en el SD⁽²⁾.

En el SD se observa un retraso en la erupción dentaria en ambas denticiones^(7,8,10). Las fechas de erupción dentaria en el SD varían mucho más que en la población general; es raro que aparezcan dientes antes de los 9 meses de vida. El primer diente erupciona frecuentemente entre los 12 y 20 meses y la dentición decidua se completa a partir del 4°-5° año⁽²⁾. El primer molar y los incisivos inferiores no suelen erupcionar antes de los 8-9 años. No es infrecuente que los dientes definitivos erupcionen sin que se hayan exfoliado los deciduos. La secuencia de erupción no es muy diferente

a la de la población general⁽¹⁰⁾. Los dientes definitivos con menores diferencias en sus tiempos de erupción respecto a los individuos sin SD son los primeros molares superiores e inferiores y los incisivos centrales y laterales. Y los caninos y premolares son los dientes en los que se observan mayores diferencias en los tiempos de erupción⁽¹⁰⁾.

ALTERACIONES OCLUSALES

La mayoría de los autores sugiere una alta prevalencia de tercio medio facial poco desarrollado con hipoplasia del maxilar superior debido a que son respiradores bucales y el aire, al entrar en la boca, ejerce una acción traumática sobre el paladar que hace que este sea profundo y que el tercio medio facial no se desarrolle, una Clase III de Angle ya que la lengua grande y protruida contribuye a que la mandíbula vaya hacia delante y a una mordida cruzada posterior por falta de desarrollo transversal del maxilar superior.

Los siguientes factores juegan un papel importante en las maloclusiones: respiración oral (96%), masticación inadecuada (60%), bruxismo (45%), agenesias dentales (12,7%), desviación de la línea media maxilar (80%), mordida abierta anterior (45%), disfunción de la articulación temporomandibular (24%), exfoliación de la primera dentición y erupción de la dentición definitiva retardada, la posición lingual, alteración en el desarrollo del maxilar y la mandíbula y las relaciones entre ambas arcadas⁽¹²⁾.

Cohen y Richard⁽⁸⁾ estudiaron las características orofaciales en 123 pacientes con SD observó un 44,7% de Clase I de Angle, solo un 3,2% de Clase II y un 31,7% de Clase III. Mordidas cruzadas se observaron en un 15,4% de los casos y 4,8% presentaban mordida abierta anterior.

Bertonati y cols.⁽¹¹⁾ realizaron un estudio en el que analizaron la frecuencia y tipos de alteraciones oclusales en una muestra de 116 pacientes con SD, 138 pacientes con retraso mental no SD y 137 individuos sanos. En el grupo de SD, el 92% presentó al menos un tipo de anomalía oclusal, situación que se observó en el 71% del grupo con retraso mental no Down y 58% de los sanos. Los pacientes con SD presentaron mayores frecuencias de mordida cruzada (62,9%), de mordida abierta (52,6%), de mordida invertida (69%), de mesioclusión molar (54,3%) y menor frecuencia de sobremordida (8,6%) respecto de los otros dos grupos analizados. No se encontraron diferencias significativas respecto de las restantes variables de oclusión analizadas. El análisis de las anomalías oclusales en dentición mixta y en dentición permanente mostró que el grupo de síndrome de Down presentó en ambas denticiones mayor frecuencia de mordida cruzada, abierta, invertida y mesioclusión molar respecto a los grupos de retraso mental no Down y sanos. La sobremordida fue la única variable que en dentición mixta presentó mayor frecuencia (41,5%) en pacientes con retraso mental no Down respecto de los otros dos grupos analizados⁽¹¹⁾.



FIGURA 3. Enfermedad periodontal.

CARIES

La caries es consecuencia de la destrucción de los tejidos duros dentales por la desmineralización provocada por la placa. La mayoría de estudios sobre las lesiones de caries dentales en niños afectados de SD coinciden en afirmar que son poco frecuentes^(2,8,10,12,13). Sin embargo, pueden existir individuos que, por sus características, predisposición, hábitos alimenticios e higiene dental, puedan tener un índice de caries similar o mayor que en la población general. Stabholz y cols.⁽¹⁴⁾ estudiaron la incidencia de caries en individuos jóvenes institucionalizados con SD y comprobaron un nivel alto de sujetos libres de caries en relación con otros grupos de población general o con otros colectivos de pacientes con otros síndromes. En los pacientes con SD se han comprobado unas concentraciones de iones de calcio y fósforo más altas en saliva y ello podría contribuir a estos resultados. De igual forma, se ha mencionado la posibilidad de una dieta seleccionada más baja en azúcares para evitar los problemas de obesidad y de la erupción más tardía de los dientes con lo que están un menor tiempo expuestos a un ambiente oral cariogénico. Otro factor que podría influir es la mayor prevalencia de agenesias dentales que haría decrecer el número de superficies dentales expuestas al ataque ácido y la presencia de diastemas con mayor separación entre dientes^(3,13). Por último, las alteraciones morfológicas que hace a los dientes menos retentivos a la placa bacteriana podría contribuir a este menor número de lesiones cariogénicas⁽³⁾.

ENFERMEDAD PERIODONTAL

La gingivitis y la enfermedad periodontal (EP) son las afecciones más frecuentes del periodonto (Fig. 3). La gingivitis se produce como una inflamación de la encía marginal por acúmulo de placa bacteriana. Es una lesión reversible pero si no se controla puede evolucionar hacia EP con pérdida de la inserción y producción de bolsas y pérdida de hueso de soporte. La EP es producida por diversos microorganismos que colonizan el área supra y subgingival y que producen una pérdida estructural del aparato de inserción del diente

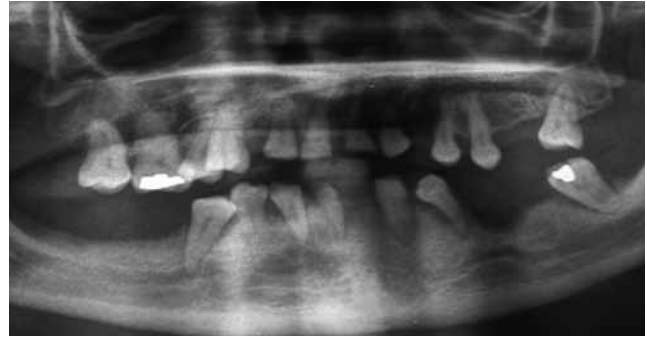


FIGURA 4. Ortopantomografía donde se aprecian raíces dentales cortas y pérdidas dentales por enfermedad periodontal.

al hueso. Además de la presencia de cálculo y bacterias, es necesaria cierta predisposición por parte del huésped⁽¹⁵⁾. Como factores predisponentes estarían algunos defectos del sistema inmunológico y cierta predisposición genética⁽¹⁶⁾.

El desarrollo de la periodontitis se debe al incremento cuantitativo específico microbiológico o al sobrecrecimiento de especies patógenas por encima de un umbral específico y/o provocado por la reducción de la respuesta inmune del huésped a través de causas genéticas⁽¹⁶⁻¹⁸⁾, ambientales como el tabaco⁽¹⁹⁾ o el estrés⁽²⁰⁾, la diabetes⁽¹⁵⁾, la mala higiene⁽²¹⁾ y determinada medicación inmunosupresora⁽²²⁾.

La gran mayoría de estudios están de acuerdo en afirmar que la EP es muy común en pacientes con SD incluso a edades tempranas y de forma agresiva. Aunque las razones para esta mayor prevalencia en pacientes con SD no están claras. Hay varios factores implicados, desde factores locales como la falta de higiene oral y una mayor presencia de cálculos, a factores secundarios como hábitos nocivos como el empuje lingual, las maloclusiones y la falta de sellado labial.

Una higiene oral más deficiente y la presencia de cálculos puede estar en relación con una menor habilidad para realizar un correcto cepillado, asociado en ocasiones a alteraciones de la función motora fina que hace observar una menor destreza manual, además de una falta de aprendizaje adecuado⁽¹²⁾.

La morfología dental puede influir en la progresión de esta patología por presentar raíces dentales más cortas y fusionadas con mayor frecuencia, dando lugar a una evolución de la EP más rápida y empeorando el pronóstico de los dientes (Fig. 4).

La composición microbiológica de la placa bacteriana también podría estar relacionada con la etiología de la EP en estos pacientes⁽²³⁻²⁶⁾. Se han encontrado en pacientes SD de diferentes edades niveles significativamente mayores de bacterias periodontopatógenas como el *Agregatibacter actinomycetemcomitans*, la *Tannerella forsythesis* y la *Porfirromona intermedia*, aunque hay autores que no consideran estas diferencias en las bacterias de la flora subgingival en el SD⁽²⁷⁾. Sin embargo, en estos pacientes la exagerada res-

puesta inflamatoria de los tejidos no puede ser explicada solo por la higiene oral deficiente. Las alteraciones sistémicas como los problemas circulatorios, la hiperinervación de la encía^(28,29), la disfunción de los neutrófilos^(30,31) o alteraciones de los linfocitos T y B^(28,32), la sobreexpresión de mediadores inflamatorios en el tejido conectivo de estos pacientes⁽³³⁻³⁵⁾ y la anormal actividad de las enzimas proteolíticas que median la degradación de la matriz extracelular y la membrana basal del tejido periodontal⁽³⁴⁾, son una serie de factores sistémicos que podrían estar implicados en la patogénesis de la periodontitis en esta población.

Los problemas circulatorios caracterizados por arteriolas y capilares periféricos estrechos y delgados, la hipoxia de los tejidos especialmente marcada en la región antero-inferior de la mandíbula y una alteración del colágeno formado en los tejidos gingivales⁽²⁸⁾ podrían ayudar a explicar la mayor afectación periodontal encontrada alrededor de los incisivos inferiores.

La quimiotaxis de los neutrófilos puede estar alterada en los pacientes con SD. Los neutrófilos son las células fagocíticas predominantes en el mecanismo de defensa contra la EP. Estas penetran en el surco gingival en respuesta de sustancias quimiotácticas y protegen los tejidos gingivales de la invasión de microorganismos de la placa dental⁽³¹⁾. Asimismo, la cantidad y calidad de los linfocitos T es deficiente, y aunque la cantidad de linfocitos B parece ser normal, presentan una alteración en los receptores de superficie hacia las inmunoglobulinas⁽²⁸⁾.

La elevada expresión de antígenos de histocompatibilidad (Ag HLA) clase II de células inflamatorias en el tejido conectivo de pacientes con SD, junto con el elevado número de HLA clase II de los queratinocitos, así como de células dendríticas epiteliales, explican la existencia de un proceso inflamatorio pronunciado en la periodontitis crónica de los pacientes con SD comparado con los individuos no afectados del SD⁽³⁴⁾. Barr-Agholme y cols.⁽³⁵⁾ determinaron los niveles de prostaglandina (PGE₂) y de interleucina en el fluido crevicular, concluyendo que el promedio de PGE₂ era significativamente más alto en pacientes con SD, lo cual es de gran importancia en la patogénesis de la EP.

Las metaloproteinasas de matriz son una familia de enzimas proteolíticas que median la degradación de la matriz extracelular y la membrana basal del tejido periodontal, incluyendo fibronectina, laminina y proteoglicanos en el curso de la EP. La anormal actividad de la proteinasa, especialmente el incremento de la actividad de la MMP-2 en SD, puede explicar su alta susceptibilidad a la periodontitis. Komatsu y cols.⁽³⁴⁾ publicaron que la producción de metaloproteinasas de matriz era significativamente mayor en los pacientes con SD que en el grupo control. A pesar de la relación del polimorfismo de la interleucina 1 (IL-1) en la patogénesis de la EP, Khocht y cols.⁽³⁶⁾ no observaron una relación entre este polimorfismo específico y el SD, ya

que la distribución del genotipo de la IL-1 era similar en el paciente con y sin SD.

Desde el punto de vista de la prevención de la EP, algunos autores han mostrado la eficacia de las instrucciones de higiene oral a los pacientes o a sus responsables, el control mecánico de la placa y de ciertos cuidados preventivos periódicos⁽³⁷⁻³⁹⁾. El uso de la clorhexidina y ciertas terapias periodontales pueden ser algo efectivas a pesar de la deficiencia inmunológica en la progresión de la EP en el SD^(39,40).

BIBLIOGRAFÍA

1. Sindoor S, Desai BDS, Fayetteville NY. Down syndrome: A review of the literature. *Oral Surg Oral Med Pathol Oral Radiol Endod.* 1997; 84: 279-85.
2. Blanco Carrión A. Análisis estomatológico en pacientes con Síndrome de Down (tesis doctoral). Madrid: Universidad Complutense de Madrid; 1992.
3. Cutress TW. Composition, flow-rate and pH of mixed and parotid saliva from trisomic and other mentally retarded subjects. *Arch Oral Biol.* 1972; 17: 1081-94.
4. Yarat A, Akyüz S, Koç L, et al. Salivary sialic acid, protein, salivary flow rate, pH, buffering capacity and caries indices in subjects with Down's syndrome. *J Dent.* 1999; 27: 115-8.
5. Chausu S, Becker A, Shapira J. Stimulated parotid salivary flow rate in patients with Down syndrome. *Spec Care Dentist.* 2002; 22: 41-4.
6. Siqueira WL, Nicolau J. Stimulated whole saliva components in children with Down syndrome. *Spec Care Dentist.* 2002; 22: 226-30.
7. Hennequin M, Faulks D, Veyrune J-L, et al. Significance of oral health in persons with Down syndrome: a literature review. *Dev Med Child Neurol.* 1999; 41: 275-83.
8. Cohen MM, Winer RA. Dental and facial characteristics in Down's syndrome (Mongolism). *J Dent Res.* 1965; 44(Suppl): 197-208.
9. Jaspers M. Taurodontism in the Down syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1981; 51: 632-6.
10. Jara L, Ondarza A, Blanco R. Cronología de la erupción dentaria permanente en pacientes con síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr.* 1992; 63: 89-95.
11. Bertonati MI, Jara L, Ondarza A, et al. Alteraciones oclusales en población chilena con Síndrome de Down. *Odontol Chil.* 1998; 46: 39-43.
12. González-Herrera L, Pinto-Escalante D, Ceballos-Quintal JM. Prevalencia de Mosaicos en 100 individuos con diagnóstico de Síndrome de Down. *Rev Biomed.* 1998; 9: 214-22.
13. Chan AR. Dental caries and periodontal disease in Down's syndrome patients. *Univ Toronto Dent J.* 1994; 7: 18-21.
14. Stabholz A, Mann J, Seal M, et al. Caries experience, periodontal treatment needs, salivary pH and streptococcus mutans counts in a preadolescent Down syndrome population. *Spec Care Dentist.* 1991; 11: 203-8.
15. Escudero-Castaño N, Perea-García MA, Bascones-Martínez A. Revisión de la periodontitis crónica: Evolución y su aplicación clínica. *Avances en Periodoncia.* 2008; 20: 27-37.
16. Michalowich BS, Diehl SR, Gunsolley JC, et al. Evidence of genetic basis for risk of adult periodontitis. *J Periodontol.* 2000; 71: 1699-707.

17. Kinane DF, Shiba H, Hart TC. The genetic basis of periodontitis. *Periodontol 2000*. 2005; 39: 91-117.
18. Hart TC, Kornman KS. Genetic factors in the pathogenesis of periodontitis. *Periodontol 2000*. 1997; 14: 202-15.
19. Baharin B, Palmer RM, Coward P, et al. Investigation of periodontal destruction patterns in smokers and non-smokers. *J Clin Periodontol*. 2006; 33: 485-90.
20. Heckmann SM, Linke JJ, Graef F, et al. Stress and inflammation as a detrimental combination for peri-implant bone loss. *J Dent Res*. 2006; 85: 711-6.
21. Löe H, Anerud A, Boysen H, et al. The natural history of periodontal disease in man. Tooth mortality rates before 40 years of age. *J Periodontol Res*. 1978; 13: 563-72.
22. Ciavarella D, Guiglia R, Campisi G, et al. Update on gingival overgrowth by cyclosporine A in renal transplants. *Med Oral Patol Oral y Cir Bucal*. 2007; 12: 10-6.
23. Sakellari D, Belibasakis G, Chadjipadelis T, et al. Supragingival and subgingival microbiota of adult patients with Down's syndrome. Changes after periodontal treatment. *Oral Microbiol Immunol*. 2001; 16: 376-82.
24. Sakellari D, Arapostathis K, Konstantidinis A. Periodontal conditions and subgingival microflora in Down syndrome patients. A case-control study. *J Clin Periodontol*. 2005; 32: 684-90.
25. Amano A, Kishima T, Akiyama S, et al. Relationship of periodontopathic bacteria with early-onset periodontitis in Down's syndrome. *J Periodontol*. 2001; 72: 368-73.
26. Hanookai D, Nowzari H, Contreras A, et al. Herpesviruses and periodontopathic bacteria in trisomy 21 periodontitis. *J Periodontol*. 2000; 71: 376-84.
27. Reuland- Bosma W, van der Reijden WA, van Winkelhoff AJ. Absence of a specific subgingival microflora in adults with Down's syndrome. *J Clin Periodontol*. 2001; 28: 1004-9.
28. Díaz Rosas L, López Morales PM. Revisión de los aspectos inmunológicos de la enfermedad periodontal en pacientes pediátricos con síndrome de Down. *Revista ADM*. 2006; LXIII: 125-30.
29. Reuland-Bosma W, Liem RSB, Jansen HW, et al. Morphological aspects of the gingiva in children with Down's syndrome during experimental gingivitis. *J Clin Periodontol*. 1988; 15: 293-302.
30. Izumi Y, Sugiyama S, Shinozuya O, et al. Defective neutrophil chemotaxis in Down's syndrome patients and its relationship to periodontal destruction. *J Periodontol*. 1989; 60: 238-42.
31. Sreedevi H, Munshi AK. Neutrophil chemotaxis in Down syndrome and normal children to *Actinobacillus actinomycetemcomitans*. *J Clin Pediatr Dent*. 1998; 22: 141-6.
32. Shaw L, Saxby MS. Periodontal destruction in Down's syndrome and in juvenile periodontitis: How close a similarity?. *J Periodontol*. 1986; 57: 709-15.
33. Sohoel PDC, Johannensen AC, Kristoffersen T, et al. Expression of HLA class II antigens in marginal periodontitis of patients with Down's syndrome. *Eur J Oral Sci*. 1995; 103: 207-13.
34. Komatsu T, Kubota E, Sakai N. Enhancement of matrix metalloproteinase (MMP)-2 activity un gingival tissue and cultured fibroblasts from Down's syndrome patients. *Oral Dis*. 2001; 7: 47-55.
35. Barr-Agholme M, Dahllöf G, Modéer T. Changes of periodontal status in patients with Down syndrome during a 7 years period. *Eur J Oral Sci*. 1999; 107: 82-8.
36. Khocht A, Heany K, Janal M, et al. Association of interleukin-1 polymorphisms with periodontitis in Down syndrome. *J Oral Sci*. 2011; 53: 193-202.
37. Sasaki Y, Sumi Y, Miyazaki Y, et al. Periodontal management of an adolescent with Down's syndrome – a case report. *Int J Paediatr Dent*. 2004; 14: 127-35.
38. Yoshihara T, Morinushi T, Kinjyo S, et al. Effect of periodic preventive care on the progression of periodontal disease in young adults with Down's syndrome. *J Clin Periodontol*. 2005; 32: 556-60.
39. Ronald HW, Keung Leung W, Esmonde Corbet F. Non-surgical periodontal therapy with adjunctive chlorhexidine use in adults with Down syndrome a prospective case series. *J Periodontol*. 2008; 79: 379-385.
40. Zaldivar-Chiapa RM, Arce-Mendoza AY, De La Rosa-Martínez M, et al. Evaluation of the surgical and non-surgical periodontal therapies, and immunological status of Young Down's syndrome patients. *J Periodontol*. 2005; 76: 1061-5.

Alteraciones endocrinológicas en el síndrome de Down

R. Alpera, J. Morata, M.J. López

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario. Universidad de Valencia.

RESUMEN

La prevalencia de alteraciones endocrinológicas, generalmente de origen autoinmune, es muy elevada en las personas con síndrome de Down. Por ello, durante toda la vida se debe vigilar la función tiroidea. Es especialmente frecuente el hipotiroidismo, especialmente en su forma subclínica. La delgada línea que separa el hipotiroidismo subclínico del verdadero hace difícil la indicación terapéutica. También la diabetes es más frecuente que en la población general, ocasionalmente asociada a hipotiroidismo.

Palabras clave: Síndrome de Down; Endocrinopatías; Enfermedades autoinmunes; Hipotiroidismo; Hipertiroidismo; Diabetes.

ABSTRACT

The prevalence of endocrine disorders, generally of autoimmune origin, is very high in persons with Down's syndrome. Therefore, the thyroid function should be monitored during the entire lifetime. Hypothyroidism, particularly the subclinical form, is especially common. The thin line separating subclinical hypothyroidism from true hypothyroidism makes the therapeutic indication difficult. Diabetes is also more frequent than in the general population, occasionally associated to hypothyroidism.

Key words: Down's syndrome; Endocrine conditions; Autoimmune Diseases; Hypothyroidism; Hyperthyroidism; Diabetes.

Correspondencia: Dra. M^a José López García. Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario. Avenida Blasco Ibáñez, 17. 46010 Valencia
E-mail: maria.j.lopez-garcia@uv.es
Recibido: Septiembre 2012

REV ESP PEDIATR 2012; 68(6): 440-444

INTRODUCCIÓN

Los niños con síndrome de Down (SD) tienen una mayor incidencia de alteraciones endocrinológicas y autoinmunitarias que la población general. Aspectos tan característicos como el hipoprecimiento y una tendencia al sobrepeso y obesidad son por todos conocidos y aceptados como propios del síndrome. Las alteraciones endocrinológicas más frecuentes son las de la función tiroidea, en especial el hipotiroidismo. Se diagnostica en la mayoría de los casos como hipotiroidismo subclínico con base muchas veces autoinmune (tiroiditis autoinmune), especialmente en los niños de mayor edad. El hipertiroidismo, aunque infrecuente (< 3% de los SD), es más prevalente que en la población general y habitualmente su etiología también es autoinmune (enfermedad de Graves-Basedow)⁽¹⁻³⁾.

HIPOTIROIDISMO

La prevalencia en la población con síndrome de Down se estima entre un 30 y un 40%⁽¹⁾. La ausencia de manifestaciones clínicas en estos niños complica su detección a no ser que se realicen pruebas para su diagnóstico. En las etapas de crecimiento del niño, la falta de hormona tiroidea puede conducir a un daño irreparable, aumentando su discapacidad intelectual y produciendo un retraso en el crecimiento y el desarrollo psicomotor así como complicaciones cardiocirculatorias.

El hipotiroidismo puede aparecer en cualquier momento de la vida por lo que es imprescindible que el médico lo tenga presente siempre que atienda a un niño, adolescente, adulto o anciano con síndrome de Down⁽⁴⁾.

Los **síntomas** y signos característicos del hipotiroidismo son: cansancio, intolerancia al frío, piel seca áspera o fría, estreñimiento, somnolencia, apatía, torpeza motora, lentitud en movimientos y reflejos, fragilidad en uñas y cabellos, aumento de peso, cambio del tono de voz (más ronca), macroglosia, lentitud mental, retrocesión en las habilidades previamente adquiridas, aislamiento, tristeza y tendencia a

la depresión. Algunas de estas manifestaciones son ya características también en el SD aun sin alteraciones tiroideas

Aspectos poco frecuentes que pueden conducir al diagnóstico de hipotiroidismo en el SD serían la aparición de complicaciones vasculares graves como derrame pericárdico o pleural^(5,6) o el síndrome de apnea obstructiva del sueño⁽⁷⁾.

Se deben considerar dos categorías:

- Hipotiroidismo subclínico: estadio inicial de la enfermedad (frecuente en los tres primeros años de vida de los pacientes con SD) caracterizado por elevación de TSH con normalidad de T4 y T3. Por definición, sin síntomas de hipofunción tiroidea.
- Hipotiroidismo clínico: estadio avanzado de la enfermedad, con elevación de TSH y descenso de T4 y T3. Por definición, con síntomas y signos de hipofunción tiroidea.

La determinación de anticuerpos antiperoxidasa y antitiroglobulina estaría indicada en ambas categorías, a fin de poder catalogar el proceso como autoinmune. Su presencia positiva predice una mayor probabilidad de progresión del hipotiroidismo subclínico al estadio ya clínico (35% de casos con anticuerpos positivos según algunas series)^(8,9). Una palpación cuidadosa del cuello y/o ecografía completan el estudio del tiroides⁽¹⁰⁾. La gammagrafía tiroidea, no aporta ninguna información ante un caso de hipotiroidismo en SD.

El tratamiento de elección es la terapia sustitutiva con levotiroxina sódica por vía oral. Se debe iniciar con una dosis mínima, para ir aumentándola paulatinamente en función de los controles analíticos de TSH, T4 y T3 hasta normalizar la TSH⁽⁹⁾. La dosis requerida es variable, entre 2 y 5 µg/kg/día^(1,9). Es importante clarificar las situaciones que conforman la indicación de iniciar tratamiento con levotiroxina:

- Cuando la cifra de TSH supera el doble del límite superior de la normalidad en al menos 2 determinaciones consecutivas.
- Cuando las cifras de T3 o T4 están por debajo del límite inferior de la normalidad: hipotiroidismo clínico.
- Cuando junto con la elevación de TSH se detectan anticuerpos antitiroideos positivos a títulos elevados. En esta situación la evolución a hipotiroidismo clínico es más probable que ante anticuerpos antitiroideos negativos.
- Cuando el paciente con SD va a precisar cirugía cardíaca. Dada la importancia de las hormonas tiroideas en la fisiología cardíaca

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

El hipotiroidismo congénito en el SD es también más frecuente que en la población general según resultados del cribado universal. Destaca una tendencia a niveles más elevados de TSH, especialmente en los niños varones, lo que podría estar indicando la existencia de hipotiroidismo leve ya en los primeros años de vida⁽¹¹⁾. Sin embargo, dichos niveles no son capaces de dilucidar sobre el desarrollo o no de enfermedad tiroidea durante la infancia^(11,12).

Independientemente incluso de estos resultados, se ha evaluado el efecto del tratamiento iniciado en el periodo neonatal con levotiroxina *vs* placebo en niños con SD, durante los primeros dos años de vida. En el grupo de niños tratados parece demostrarse, ya a los 6 meses, un menor retraso psicomotor así como una mayor talla y peso. Tras estos resultados queda la duda si sería favorable iniciar siempre tratamiento con levotiroxina en el SD. Quizás la respuesta pueda encontrarse en los resultados a más largo plazo y su significancia estadística posterior⁽¹³⁾.

HIPOTIROIDISMO SUBCLÍNICO EN LA PRIMERA INFANCIA

El hipotiroidismo subclínico en los niños con SD durante la primera infancia suele ser transitorio, normalizándose espontáneamente a partir de los dos o tres años de edad. Por tanto, en niños menores de 36 meses, las elevaciones leves de la TSH, con T3 y T4 normales, condicionan únicamente un seguimiento analítico sin intervención terapéutica inicial⁽¹⁾.

Hipertiroidismo. El hipertiroidismo es el incremento en la actividad de la glándula tiroides que provoca un exceso de hormonas tiroideas. En este caso, el análisis rutinario no resulta imprescindible pues la enfermedad presenta manifestaciones clínicas que permiten su diagnóstico. Comparte con el hipotiroidismo el cansancio pero el resto de síntomas son opuestos: adelgazamiento, piel húmeda y caliente, sudoración, mala tolerancia al calor y al ejercicio físico, exoftalmos, pulso rápido, nerviosismo, insomnio y reflejos exaltados.

La etiología más frecuente es el bocio difuso tóxico, o enfermedad de Graves-Basedow, al igual que ocurre en la población general. Con menor frecuencia la causa puede ser una hashitoxicosis, o brote de hipertiroidismo en el contexto de una tiroiditis crónica de Hashimoto. En estos casos se obtiene la remisión relativamente precoz del hipertiroidismo, que va seguido de hipotiroidismo crónico⁽¹⁴⁾.

La determinación periódica de hormonas tiroideas cada 1 o 2 años no sirve para la detección precoz del hipertiroidismo en el SD, salvo en casos aislados, porque la clínica suele ser florida, como anteriormente se ha especificado.

La prueba diagnóstica fundamental será la determinación de TSH, T4 y T3 (TSH suprimida y elevación de T4 y T3). Los anticuerpos antitiroideos, especialmente la inmunoglobulina estimulante del tiroides (TSI), así como los anticuerpos antiperoxidasa y antitiroglobulina, en caso de ser positivos, permiten catalogar el hipertiroidismo como autoinmune. Lo más habitual será detectar cifras elevadas de TSI, ya sea en presencia o ausencia de anticuerpos antitiroideos elevados⁽¹⁾. La gammagrafía tiroidea es de cierta utilidad en el hipertiroidismo, objetivando con frecuencia un bocio difuso hipercaptante, propio del Graves-Basedow. Otros hallazgos son: adenoma tóxico, bocio multinodular tóxico, tiroiditis subaguda o tirotoxicosis facticia.

El tratamiento inicial del hipertiroidismo no difiere del de la población general: antitiroideos de síntesis (metimazol o carbimazol) y bloqueantes beta-adrenérgicos (propranolol o atenolol), inicialmente a dosis plenas para ir disminuyéndolas en función de la mejoría clínica y hormonal. Si no se consigue la remisión tras un periodo prudencial de tratamiento (de nueve meses a un máximo de dos años), o bien si existen dificultades para controlarlo médicamente, se debe plantear tratamiento resolutivo con cirugía o radioyodo según casos.

Conclusiones: la elevada frecuencia de alteraciones tiroideas, muchas de ellas poco manifiestas, en el SD aconseja efectuar un seguimiento estrecho de esta patología. Las recomendaciones actuales emitidas por la Academia Americana de Pediatría son realizar el *screening* de función tiroidea en niños con SD cada 2 meses durante los primeros 6 meses de vida, luego cada 3 meses hasta los 18 meses y posteriormente a partir de los 2 años de forma anual.

DIABETES Y SD

La asociación de diabetes con SD se conoce ya desde 1968 en que Milunsky y Neurath describen una mayor prevalencia de diabetes (DM) en estos pacientes⁽¹⁵⁾ sin especificar el tipo de diabetes que padecían. Desde entonces son múltiples los trabajos que se han publicado acerca de esta relación⁽¹⁶⁻¹⁸⁾. Los resultados del Segundo estudio nacional sobre la incidencia de la diabetes tipo 1 en Alemania, demostraron que la DM en el SD tiene una incidencia de 50/100.000/año, mientras que para la población general, en el mismo periodo, la incidencia sería de 12,4/100.000/año⁽¹⁶⁾. Recientemente, en la población española se recogen datos semejantes, el 0,54% de los niños con SD tienen DM⁽²⁾. Con un enfoque diferente, en Dinamarca parten de la población de niños con diabetes y en ellos se busca la existencia de SD; así, se encuentra una prevalencia del 0,38% de SD frente al resto general de niños-adolescentes que únicamente el 0,09% tendría DM⁽¹⁸⁾. Estos datos sugieren un riesgo diabético entre 3-4,2 veces superior en el SD que en el resto de niños, según ya había sido descrito en anteriores estudios, en algunos de los cuales la población de referencia abarcaba hasta los 30 años de edad^(17,18).

Son pocas las líneas de investigación encaminadas en la búsqueda o explicación de la asociación Diabetes-Síndrome de Down. Los estudios genéticos llevados a cabo hace años, intentando implicar genes de la región del par 21 como base ampliada de procesos autoinmunes no llegaron a ninguna conclusión definitiva⁽¹⁹⁾, aunque más recientemente se ha seguido especulando al respecto⁽²¹⁾ y se mantiene la hipótesis de que el aumento de genes en el cromosoma 21 podría ser el que conferiría el riesgo⁽²¹⁾. En cuanto a la autoinmunidad de la diabetes, se ha comprobado que en los niños con SD hay un exceso de ligazón de la diabetes con genotipo de HLA clase II y, sin embargo, serían menos propensos a ser portadores de genotipos DR4-DQ8/DR-DQ2⁽²²⁾.

La **clínica** característica de la DM1 no difiere significativamente de los demás niños. Existe un predominio de síntomas como polidipsia, poliuria (enuresis), adelgazamiento, cambios de carácter y polifagia o anorexia, pero ocasionalmente serían menos expresivos por las particularidades del carácter de estos niños. Además, el adelgazamiento puede interpretarse erróneamente como un dato positivo ya que en algunos podría existir previo sobrepeso. Si los síntomas diabéticos no se detectan, hay un mayor riesgo de complicación hiperosmolar⁽¹⁶⁾. La presentación clínica suele ser más precoz en el SD que en el resto de los niños. La media de edad se situaría sobre los 6,7 años *vs* los 8 años en el resto de la población y la proporción de niños menores de 2 años que debuta con diabetes es de un 22% *vs* 7%, en el resto de niños, lo que podría sugerir un fenómeno inmune muy agresivo^(19,23).

Aunque se han publicado casos aislados de SD asociados a múltiples enfermedades autoinmunes y que debutan con cetoacidosis (CAD)⁽²⁴⁾, no se ha encontrado especial referencia a si el diagnóstico se hace más o menos frecuente en el SD en esta fase de la enfermedad salvo un estudio de 9 pacientes donde el 40% debutó ya con diabetes descompensada⁽²⁾.

La **diabetes tipo 2** en el SD suele aparecer pasada la pubertad, época en que la alta prevalencia de sobrepeso y obesidad puede dispararse. Este aumento de riesgo de obesidad característico del SD podría estar en relación con los hallazgos de un estudio reciente en el que se demuestra que los niños con SD tienen mayores niveles de leptina en relación al porcentaje de grasa que sus familiares no afectados⁽²⁵⁾.

Sin embargo, en nuestro medio la aparición de DM tipo 2 dentro de las edades de la infancia no es determinante en el SD como tampoco lo es en la población general, en comparación con otras etnias o razas.

Si se acepta, como fase inicial de la tendencia a la diabetes tipo 2, la existencia de resistencia a la insulina, presente en la obesidad, podría resultar interesante estudiar esta mediante el empleo del *Homeostasis Model Assessment* (HOMA). Se han encontrado valores de HOMA progresivamente mayores de forma proporcional al índice de masa corporal y estadio de Tanner, acompañados de hiperinsulinemia y euglucemia en una cohorte de pacientes adolescentes con SD. Por otra parte, se ha descrito también en ellos una diferente distribución de la grasa corporal, con un patrón androide y en consecuencia adiposidad visceral, independiente del valor del IMC⁽²⁶⁾.

El **rastreo sistemático** de la DM tipo 1 dentro de los niños afectados de SD no estaría indicado o bien debe limitarse, como en el resto de la población, a los hermanos de niños afectados de DM que espontáneamente realizan los propios padres. Los estudios de autoanticuerpos en dichos familiares son caros y no existe tratamiento eficaz capaz de prevenir la diabetes. Es importante, sin embargo, que los profesio-

nales tengan un alto grado de sospecha diagnóstica, al igual que en algunos otros síndromes genéticos⁽²⁷⁾ y no esperar a la aparición de una clínica florida que pudiera llevar a un diagnóstico tardío de la enfermedad.

Para la DM tipo 2, por su evolución todavía más silente, podría resultar conveniente realizar glucemias tras ayuno de forma periódica en individuos con sobrepeso u otro factor de riesgo. Se recomendarán, además, medidas encaminadas sistemáticamente al control en la dieta y se potenciará la actividad física preventiva precoz adecuada a estas peculiaridades del SD.

El **tratamiento de la diabetes tipo 1** en el SD no difiere del resto de la población. *A priori* cabría suponer que el déficit intelectual característico del SD podría dificultar su realización. Sin embargo, se ha demostrado que algunos de estos niños no necesitan tanto tratamiento intensificado de insulina, incluso son capaces de alcanzar un buen nivel de control con cantidades menores⁽²³⁾. Este hecho se ha querido relacionar con un estilo de vida más estable en estos niños⁽²⁸⁾. En cuanto al empleo de nuevos tratamientos con ISCI, se siguen las pautas habituales de los demás niños⁽²⁹⁾. Quizá destacar la dificultad al seguimiento de una alimentación correcta y a las pautas de ejercicio regular. Nada hay descrito especialmente en relación a si tienen más complicaciones agudas o crónicas que el resto de los niños diabéticos pero sería muy difícil diferenciar cuánto es propio de sus peculiaridades y cuánto está en dependencia del grado de autocontrol o vigilancia familiar más estrecha de estos pacientes. Hace años se sugirió la existencia de menor retinopatía, pero la población era escasa y no se pueden extraer conclusiones validadas de esos resultados⁽³⁰⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Chillarón JJ, Goday Arno A, Carrera Santalieu MJ, et al. Trastornos tiroideos en el síndrome de Down. *Rev Med Internacional Síndrome de Down*. 2004; 9: 34-9.
2. Regueras L, Prieto P, Muñoz-Calvo MT, et al. Alteraciones endocrinológicas en 1.105 niños y adolescentes con síndrome de Down. *Med Clin (Barc)*. 2011; 136: 376-81.
3. Bhat MH, Saba S, Ahmed I, et al. Graves' disease in a Down's syndrome patient. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2010; 23: 1181-3.
4. Chen MH, Chen SJ, Su LY, et al. Thyroid dysfunction in patients with Down syndrome. *Acta Paediatr Taiwan*. 2007; 48: 191-5.
5. Martínez-Soto T, Deal C, Stephure D, et al. Pericardial effusion in severe hypothyroidism in children. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2010; 23: 1165-8.
6. Said SA, Droste HT, Derks S, et al. Down syndrome associated with hypothyroidism and chronic pericardial effusion: echocardiographic follow-up. *Neth Heart J*. 2007; 15: 67-70.
7. Rosen D. Severe hypothyroidism presenting as obstructive sleep apnea. *Clin Pediatr (Phila)*. 2010; 49: 381-3.
8. Goday A, Carrera MJ, Chillarón JJ, et al. Trastornos endocrinológicos en el síndrome de Down. En: Corretger JM, Serés A, Casaldaliga J, Trias K (eds). *Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales*. Barcelona: Masson; 2005. p. 174-86.
9. Gruneiro de Papendieck L, Chiesa A, Bastida M, et al. Thyroid dysfunction and high thyroid stimulating hormone levels in children with Down's syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2002; 15: 1543-8.
10. Nys P, Cordray JP, Merceron RE. Etiologic discussion and clinical relevance of thyroid ultrasonography in subclinical hypothyroidism. A retrospective study in 1845 patients. *Ann Endocrinol (Paris)*. 2009; 70: 59-63.
11. Myrelid A, Jonsson B, Guthenberg C, et al. Increased neonatal thyrotropin in Down syndrome. *Acta Paediatr*. 2009; 98: 1010-3.
12. McGowan S, Jones J, Brown A, et al. Scottish Down Syndrome Thyroid Screening Group. Capillary TSH screening programme for Down's syndrome in Scotland, 1997-2009. *Arch Dis Child*. 2011; 96: 1113-7.
13. van Trotsenburg ASP, Vulsma T, Rutgers SL, et al. The effect of thyroxine treatment started in the neonatal period on development and growth of two-year-old Down syndrome children: a randomized clinical trial. *J Clin Endocrinol Metab* 2005; 90: 3304-11.
14. Soriano Guillén L, Muñoz Calvo MT, Pozo Román J, et al. Enfermedad de Graves en pacientes con síndrome de Down. *An Pediatr (Barc)*. 2003; 58: 63-6.
15. Milunsky A, Neurath PW. Diabetes mellitus in Down's syndrome. *Arch Environ Health*. 1968; 17: 372-6.
16. van Goor JC, Massa GG, Hirasir R. Increased incidence and prevalence of diabetes mellitus in Down's syndrome. *Arch Dis Child*. 1997; 77: 186-9.
17. Goldacre MJ, Wotton CJ, Seagroatt V, et al. Cancers and immune related diseases associated with Down's syndrome: a record linkage study. *Arch Dis Child*. 2004; 89: 1014-7.
18. Bergholdt R, Eising S, Nerup J, et al. Increased prevalence of Down's syndrome in individuals with type 1 diabetes in Denmark: A nationwide population-based study. *Diabetologia*. 2006; 49: 1179-82.
19. Shield JP, Wadsworth EJ, Hassold TJ, et al. Is disomic homozygosity at the APECED locus the cause of increased autoimmunity in Down's syndrome? *Arch Dis Child*. 1999; 81: 147-50.
20. Söderbergh A, Gustafsson J, Ekwall O, et al. Autoantibodies linked to autoimmune polyendocrine syndrome type I are prevalent in Down syndrome. *Acta Paediatr*. 2006; 95: 1657-60.
21. Bergholdt R, Nerup J, Pociot F. Fine mapping of a region on chromosome 21q21.11-q22.3 showing linkage to type 1 diabetes. *Med Genet*. 2005; 42: 17-25.
22. Gillespie KM, Dix RJ, Williams AJ, et al. Islet autoimmunity in children with Down's syndrome. *Diabetes*. 2006; 55: 3185-8.
23. Rohrer TR, Hennes P, Thon A, Dost A, et al. DPV Initiative. Down's syndrome in diabetic patients aged <20 years: an analysis of metabolic status, glycaemic control and autoimmunity in comparison with type 1 diabetes. *Diabetologia*. 2010; 53: 1070-5.
24. Pirgon O, Atabek ME, Sert A. Diabetic ketoacidosis, thyroiditis and alopecia areata in a child with Down syndrome. *Indian J Pediatr*. 2009; 76: 1263-4.

25. Magge SN, O'Neill KL, Shults J, et al. Leptin levels among prepubertal children with Down syndrome compared with their siblings. *J Pediatr*. 2008; 152: 321-6.
26. Fonseca CT, Amaral DM, Ribeiro MG, et al. Insulin resistance in adolescents with Down syndrome: a cross-sectional study. *BMC Endocr Disord*. 2005; 5: 6-12.
27. Schidt F, Kapellen TM, Wiegand S, et al for the DPV-Wiss Study Group and the BMBF Competence Network Diabetes. Diabetes mellitus in children and adolescents with genetic syndromes. *Exp Clin Endocrinol Diabetes*. 2012 Mar 22 (En prensa).
28. Anwar AJ, Walker JD, Frier BM. Type 1 diabetes mellitus and Down's syndrome: prevalence, management and diabetic complications. *Diabet Med*. 1998; 15: 160-3.
29. Scaramuzza AE, Giani E, Riboni S, et al. Insulin pump therapy for type 1 diabetes treatment in a girl with Down's syndrome. *Diabetes Res Clin Pract*. 2009; 85: 16-8.
30. Fulcher T, Griffin M, Crowley S, et al. Diabetic retinopathy in Down's syndrome. *J Ophthalmol*. 1998; 82: 407-9.

Programa de Salud para niños y adolescentes con síndrome de Down

J. Villarroya^{1,2}, M. Andrés^{1,3}, B. Fernández^{1,4}, V. Posadas^{1,4}, A. Quiles^{1,5}, M. Portolés^{1,3}, B. Collado^{1,5}, A. Guerrero^{1,3}, R. Fernández-Delgado^{1,4}

¹Unidad de Síndrome de Down. Asindown. Valencia. ²Centro de Salud Plaza de Segovia. Valencia. ³Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Universitario La Fe. Valencia. ⁴Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Universidad de Valencia. ⁵Servicio de Pediatría. Hospital de la Ribera. Alzira, Valencia.

RESUMEN

Los problemas específicos de salud que presentan los niños con síndrome de Down deben ser objeto de atención por los pediatras. Para integrar estos cuidados con los propios de la edad, diversas organizaciones pediátricas han elaborado programas de salud para personas con síndrome de Down. En ellos se puntualiza sobre las necesidades específicas de los pacientes con trisomía 21, añadiéndolas a las propias de las diversas edades. Los programas de salud suponen una ayuda importante para la atención pediátrica a este grupo poblacional.

Palabras clave: Síndrome de Down; Programa de salud; Prevención; Atención Primaria; Niños; Adolescentes.

ABSTRACT

Special attention should be given by the pediatricians to the specific health problems that children with Down's Syndrome have. In order to integrate these cares into those cares characteristic for their age, different pediatric organizations have elaborated health programs for persons with Down's Syndrome. In these, the specific needs of the patients with trisomy 21 are highlighted, adding these to those characteristic for the different ages. The health programs suppose an important aid for the pediatric care to this population group.

Key words: Down's syndrome; Health program; Prevention; Primary care; Children; Adolescents.

Correspondencia: Dr. Rafael Fernández-Delgado. Hospital Clínico Universitario. Avenida Blasco Ibáñez 17. 46010 Valencia
E-mail: rafael.fdez-delgado@uv.es
Recibido: Septiembre 2012

REV ESP PEDIATR 2012; 68(6): 445-447

INTRODUCCIÓN

Los niños con síndrome de Down deben ser controlados por sus pediatras de Atención Primaria y seguir las actividades preventivas generales recomendadas para su edad. El riesgo aumentado de padecer ciertas afecciones ha conducido a diversos foros pediátricos^(1,2) a aplicar programas de medicina preventiva que permiten detectar precozmente, en la mayoría de los casos, las alteraciones de salud que pueden aparecer en cada etapa de la vida, y que deben ser conocidos por todos los pediatras.

PROGRAMA DE SALUD

Basándonos en el derecho que la persona con síndrome de Down tiene a la mejor salud posible, ante la evidencia de que el bienestar físico favorece el desarrollo integral de las personas con síndrome de Down y comprendiendo que resulta más beneficioso prevenir una enfermedad, o aliviarla en cuanto aparece, que hacerlo ya en fase avanzada, el programa de salud para personas con síndrome de Down tiene como objetivo conseguir su máximo bienestar físico y mental, mejorando la prevención y la detección precoz de cualquier alteración o enfermedad que se pueda presentar con mayor frecuencia en los niños con síndrome de Down.

El Programa de Salud consiste en una serie de acciones específicas por edades a realizar a todos los niños con síndrome de Down, incluidas en los Programas de Salud de Atención Primaria, que deben acompañar a las ya habituales en toda la población infantil.

1. Desde el nacimiento hasta los 6 meses

Algunos de estos problemas ya habrán sido revisados en la visita neonatal, expuesta en otro artículo de esta misma revista. Si esta visita neonatal se ha realizado, se debe revisar atentamente con el fin de no repetir epígrafes, pero asegurando que lo no realizado entonces, se lleva a cabo en la visita actual.

- Confirmación diagnóstica: cariotipo-FISH.
- Recogida de datos familiares con la finalidad de conocer su situación anímica y su implicación en la satisfacción de las necesidades específicas del lactante.
- Exploración general del recién nacido. Peso, talla y perímetro craneal.
- Profundización con la familia en algunos problemas especialmente frecuentes en esta época de la vida, como las dificultades en la alimentación. Además de promover la lactancia materna, se debe recordar la frecuencia con la que se presentan problemas de deglución, lentitud en la toma de alimento e incluso desinterés. Se debe tranquilizar a los padres y realizar estudios diagnósticos si se sospecha alteración digestiva, como reflujo gastroesofágico, que puede ser causa de neumonías aspirativas, o estreñimiento, ligado a la marcada hipotonía muscular, pero en otras ocasiones asociado a una enfermedad de Hirschprung.
- Estudio cardiológico mediante ecografía.
- Exploración oftalmológica: detección precoz de cataratas congénitas.
- Exploración del aparato auditivo: detección precoz de hipoacusia.
- Hemograma con especial atención a la aparición de policitemia, trombopenia o presencia de blastos.
- Controles de salud propios de su edad, incluidos en los programas de la población infantil general, con las inmunizaciones previstas en el calendario vacunal de la AEP.
- Coordinación con los servicios de atención temprana, asociaciones e instituciones de apoyo y otros profesionales.
- Discusión con los padres los tratamientos complementarios y alternativos que, ocasionalmente, les puedan ser ofrecidos, a veces en foros no médicos, y que además de ineficaces pueden resultar perjudiciales.

2. Entre los 6 y 12 meses

En cada visita se debe intentar conocer la situación anímica de la familia y su implicación en la satisfacción de las necesidades específicas del lactante. Cualquier evidencia de disfunción debe ser analizada y puesta en conocimiento de los servicios sociales y de otros profesionales de la asistencia sanitaria que puedan ayudar a su solución.

- Valoración del estado general y nutricional. Crecimiento, peso y perímetro craneal de acuerdo con tablas específicas para síndrome de Down. Aunque recientemente el Comité de Genética de la Academia Americana de Pediatría⁽³⁾ ha declarado obsoletas las tablas americanas de síndrome de Down y ha recomendado la utilización de las tablas estándar de la OMS, en España se utilizan las específicas de síndrome de Down elaboradas por la Fundación Catalana de Síndrome de Down, que se pueden encontrar en el Programa Español de Salud propuesto

por la FEISD (Federación Española de Instituciones de Síndrome de Down).

- Valoración del desarrollo psicomotor.
- Exploración oftalmológica.
- Exploración otológica: descartar otitis media serosa. Discutir con los padres los signos y/o síntomas de apnea obstructiva con el fin de que la puedan detectar y poner en nuestro conocimiento precozmente si se produce.
- Determinación del nivel de hormonas tiroideas.
- Seguimiento específico de las afecciones que se puedan haber detectado previamente. Algunas de ellas pueden ser controladas en Asistencia Primaria, pero otras pueden requerir atención especializada (cardiología, nutrición, etc.).
- Controles de salud propios de su edad, incluidos en los programas de la población infantil general, con las inmunizaciones previstas en el calendario vacunal.
- Coordinación con los servicios de atención temprana.

3. Entre 1 y 5 años

- Valoración del estado general y nutricional. Crecimiento, peso y perímetro craneal según tablas específicas. Prevención de la obesidad mediante revisión de los hábitos dietéticos y recomendaciones sobre actividad física.
- Valoración psicomotora y neurológica.
- Exploración oftalmológica anual para descartar defectos de refracción.
- Exploración otológica, según clínica. Valoración del riesgo de hipoacusia en casos de otitis media serosa.
- Recomendaciones sobre higiene dental y discusión sobre la frecuencia de hipodontia y retrasos en la dentición.
- Determinación anual de hormonas tiroideas. En caso de hipotiroidismo subclínico, determinar anticuerpos anti-tiroideos y, si son positivos, consultar con el especialista de endocrinología.
- Realización de hemograma y metabolismo férrico anual. Valoración del VCM acorde a la macrocitosis específica del síndrome de Down.
- Despistaje de celiaquía a los 2-3 años mediante la realización de anticuerpos antitransglutaminasa (IgA) y valoración de la tasa sérica de IgA.
- Radiografía lateral de raquis cervical en flexión, extensión y neutra a los 4-5 años o antes si existen signos/síntomas de sospecha de malformación raquídea o compresión medular (dolor de cuello, postura anómala, debilidad muscular, etc.).
- Coordinación con los servicios de atención temprana y apoyo a la escolarización.

4. Entre 6 y 12 años

- Valoración del estado general y nutricional. Crecimiento, peso y perímetro craneal según tablas específicas. Prevención de la obesidad mediante revisión de los hábitos dietéticos y recomendaciones sobre actividad física.

- Valoración psicomotora y neurológica. Atención especial a la aparición de manifestaciones neurológicas y mentales asociadas (patología dual), pero no atribuibles al síndrome de Down, como trastornos del espectro autista o déficit de atención e hiperactividad⁽⁴⁾. Discusión con especialistas en neuropediatría, psicología y psiquiatría y valoración de tratamiento específico.
- Discusión con la familia y el/la paciente de hábitos de vida saludables, normas de higiene personal y comportamiento social.
- Exploración oftalmológica anual para descartar defectos de refracción.
- Exploración otológica, según clínica.
- Recomendaciones sobre higiene dental y discusión sobre la frecuencia de hipodontia y retrasos en la dentición.
- Determinación anual de hormonas tiroideas. En caso de hipotiroidismo subclínico, determinar anticuerpos antitiroideos y, si son positivos, remitir al especialista de endocrinología.
- Realización de hemograma y metabolismo férrico anual. Valoración del VCM acorde a la macrocitosis específica del síndrome de Down.
- Coordinación con los servicios de atención temprana y apoyo a la escolarización.

5. Entre 13 y 21 años

- Valoración del estado general y nutricional. Peso y talla según tablas específicas para el síndrome de Down. Recomendaciones de hábitos dietéticos y actividad física para combatir la obesidad. Prevención del sedentarismo como causa de problemas graves de salud a corto, medio y largo plazo.
- Valoración neurológica. Atención específica a trastornos de salud mental, incluyendo la depresión.

- Valoración del desarrollo sexual y discusión con el/la paciente y los padres de los temas relacionados con el comportamiento sexual y, eventualmente, reproductivo. Consulta con ginecología o servicios de planificación familiar.
- Exploración oftalmológica cada dos años.
- Control odontológico anual con fines profilácticos y terapéuticos. Intervención terapéutica necesaria solamente cuando existe alteración funcional.
- Valoración cardiológica: ecocardiografía para descartar valvulopatías.
- Determinación anual de hormonas tiroideas. El riesgo de hipotiroidismo persiste a lo largo de toda la vida.
- Realización de hemograma y metabolismo férrico anual. Valoración del VCM acorde a la macrocitosis específica del síndrome de Down.
- Discusión con la familia y el/la paciente de hábitos de vida saludables, normas de higiene personal y comportamiento social.
- Repetir radiografía de raquis cervical a los 15-16 años (discutido).
- Coordinación con los servicios de apoyo a la escolarización e inserción social y laboral.

BIBLIOGRAFÍA

1. Roizen N, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet*. 2003; 361: 1281-9.
2. American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. Health supervision for children with Down's syndrome. *Pediatrics*. 2001; 107: 442-9.
3. Bull MJ and the Committee on Genetics. American Academy of Pediatrics. Health supervision for children with Down's syndrome. *Pediatrics*. 2011; 128: 393-406.
4. Jones J, Hathaway D, Gilhooley M, et al. Down syndrome health screening-the five model. *Br J Learn Disab*. 2008; 38: 5-9.

Cuidados de salud en el adulto con síndrome de Down

J.M. Borrel Martínez

Médico de Familia. Centro de Salud de Ayerbe (Huesca). Asesor Médico de Down España.

RESUMEN

Superada la alta mortalidad perinatal e infantil que años atrás presentaban las personas con síndrome de Down, en la actualidad se enfrentan al reto de la vida adulta e incluso de la ancianidad, con la expectativa de superar los 60 años. La salud del adulto viene condicionada por las patologías frecuentemente asociadas al síndrome de Down, tanto por las previas adquiridas en la infancia como por otras propias de la edad adulta. En general, su diagnóstico y tratamiento difieren poco de los del resto de la población. Otro condicionante importante es el envejecimiento precoz que padecen las personas con síndrome de Down. Mención especial merece la atención a su salud mental por las dificultades que hay a la hora de hacer el diagnóstico diferencial de los procesos neuropsiquiátricos, por la falta de pruebas específicas y por su complejidad. Las entidades implicadas en síndrome de Down apoyan a los profesionales con sus Programas de Salud y otras publicaciones especializadas.

Palabras clave: Síndrome de Down; Adulto; Envejecimiento; Salud mental.

ABSTRACT

Having overcome the high perinatal and infant mortality that persons with Down's syndrome had years earlier, there is currently the challenge of the adult life and even the elderly age, with life expectancy exceeding 60 years. The adult's health is conditioned by diseases frequently associated to Down's syndrome, both because of those

previously acquired in childhood as well as others characteristic of the adult age. In general, their diagnoses and treatment differs little from that of the rest of the population. Another important conditioning factor is the early aging that persons with Down's syndrome have. Their mental health merits special mention because it is hard to make the differential diagnosis regarding the neuropsychological processes because of the lack of specific tests and due to its complexity. The entities involved in Down's syndrome support the professionals with their Health Programs and other specialized publications.

Key words: Down's syndrome; Adult; Aging; Mental health.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) ya no es exclusivo de los pediatras, que han estado prolongando más allá de la adolescencia sus competencias para que su esfuerzo de años no fuera baldío, conscientes de que en la edad adulta pocas veces les iban a mantener el nivel de cuidados prestados.

La atención proporcionada por los pediatras, que han tenido en los programas de salud específicos para personas con SD una incuestionable ayuda, ha logrado superar la alta mortalidad perinatal e infantil clásicamente asumida, y ahora todo el riesgo les viene por unas patologías asociadas, que una vez detectadas y controladas, tienen en la práctica casi las mismas posibilidades de superar que el resto de la población. Han tomado el relevo los médicos de familia e internistas apoyados por el Programa de Salud del Adulto con SD⁽¹⁾.

Huelga decir que, aparte de los pediatras, han tenido mucho que ver otros profesionales no solo sanitarios, y también las políticas sociales, con mención especial para los avances en cirugía cardíaca, que ha puesto freno a la que era la principal causa de mortalidad.

Correspondencia: Dr. José María Borrel Martínez. Centro de Salud de Ayerbe. C/ Joaquín Costa, 17. 22800 Ayerbe (Huesca).
E-mail: pepeborrel@terra.es
Recibido: Septiembre 2012

El caso es que ya son adultos y están envejeciendo. La expectativa de vida se estima ya por encima de los 60 años, difícil de concretar puesto que todavía faltan por llegar aquellas personas que más se han beneficiado de los programas de atención sanitaria y de atención temprana. Ahora la cuestión no está en que lleguen a esas edades sino en qué condiciones lo hagan, según los tres aspectos del bienestar que planteaba la OMS:

- En el físico se benefician en igualdad de condiciones de los programas de atención al adulto implantados en las diferentes Comunidades Autónomas, ya que no hay diferencias ni en el diagnóstico ni en el tratamiento de sus patologías.
- En el psíquico es donde estamos observando los mayores problemas por las dificultades que plantea el diagnóstico diferencial, tal como veremos luego.
- En el social queda por hacer, pero se van integrando en todas las esferas de la sociedad, incluidas la laboral o la vida y vivienda independientes.

OBJETIVO

El objetivo de este artículo es divulgar la patología asociada al adulto con SD, tomando como base el “Programa Español de Salud para personas con SD”⁽¹⁾. Recientemente, Down España ha editado junto a las Sociedades Científicas de Atención Primaria (SEMG, SEMERGEN y SEMFYC), y la de Medicina Interna (SEMI), la Guía “*La atención médica al adulto con síndrome de Down*”⁽²⁾ (Fig. 1), con el fin de proporcionar apoyo a los profesionales, sabedores de que la mayoría de adultos no son atendidos en unidades específicas de SD, sino que lo son por médicos con poca experiencia en el tema. Con el mismo fin se están preparando otras guías que seguramente habrán visto la luz cuando se publique este artículo, sobre la atención oftalmológica, odontológica, ginecológica y de salud mental, también en colaboración con sus Sociedades Científicas y el Centro Médico Down de Barcelona⁽³⁾.

PROBLEMAS DE SALUD

El abordaje de la salud del adulto con SD lo reduciré a tres aspectos básicos:

1. Seguimiento de patologías crónicas previas y áreas especializadas

La salud de todo adulto está supeditada, en buena lógica, a las patologías previamente adquiridas. Una cardiopatía, disfunción tiroidea, patología ortopédica o cualquier otra alteración asociada al SD en la infancia ya detectada, implica el seguimiento propio por parte del profesional correspondiente, que generalmente no debe diferir del resto de personas.

De entrada hay una que si no lo estaba ya lo estará en el futuro, y aun en el mejor de los casos tendremos que estar



FIGURA 1.

siempre al tanto de su aparición, por el freno que supone en todas las facetas de la vida, y es el déficit sensorial en sus dos vertientes visual y auditiva.

En el área visual nos encontramos todas las ametropías, cataratas, estrabismo, queratocono muchas veces subclínico, y patología más banal como pueden ser las blefaritis.

En cuanto a la audición, la secreción mucosa acumulada, las otitis serosas, acaban en ocasiones en hipoacusia. En el SD conviven las de tipo neurosensorial, de conducción y mixtas, sin olvidar que pueden ser simples tapones de cerumen los responsables.

Otra área especializada es la de la salud bucodental. A pesar de la menor incidencia de caries, su boca precisa el mismo nivel de cuidados, si no mayor, ya que la mala funcionalidad facilita la presencia de patología funcional digestiva, debido a la deficiente trituración del alimento, e incluso su paso a vía respiratoria favorecido por la hipotonía.

En los tres casos, y de por vida se exigen controles anuales o bianuales si no hubiera patología establecida, teniendo además presente la necesidad de conservación en perfecto estado funcional de las prótesis oculares, auditivas y dentales.

2. Medicina preventiva integrando los programas de salud del adulto con el específico del SD

En los Centros de Salud se desarrollan los programas de medicina preventiva de atención al adulto, al anciano, a la mujer, de prevención del riesgo cardiovascular o de vacunaciones. Es el momento ideal para integrar las actuaciones específicas del SD.

Curiosamente, las personas con SD tienen un bajo riesgo de enfermedades cardiovasculares, a pesar del sedentarismo

y la obesidad, pero si hemos de relacionar el SD con una patología concreta, en lo primero que pensamos es en la cardiopatía. Una vez superada la congénita, hemos de tener presente que pueden surgir otras con la adolescencia y edad adulta. La más habitual es el prolapso de la válvula mitral, a veces con auténtica insuficiencia, y también la insuficiencia aórtica. Nuestra recomendación es el ecocardiograma cada 10 años hasta los 40 y pasada esta edad cada 5 años. Sin repercusión clínica no se precisa más que el seguimiento.

Hay procesos que por su frecuencia se suelen identificar con el SD, tomándolos como normales y propios de él, sin serlo. Los más habituales son la obesidad y la patología tiroidea. No son obesos por la alteración cromosómica, aunque seguro que hay un componente genético, y además el bajo metabolismo también lo favorece, y por supuesto el hipotiroidismo no controlado, pero finalmente será el desequilibrio entre actividad física y alimentación el que genere la obesidad, o cuando menos esos son los factores prevenibles o sobre los que podemos intervenir. Por tanto, la prevención y el tratamiento deben enfocarse en ese sentido siempre contando con el apoyo de la familia y el entorno, concienciándoles de los efectos negativos a la larga de ese exceso de peso.

De las alteraciones tiroideas, el riesgo de hipotiroidismo acompaña durante toda su vida a la persona con SD. No es exclusivo de la infancia, puede aparecer a cualquier edad, y generalmente de modo oligo o asintomático. Es obligación nuestra incluir siempre en la solicitud anual de analítica la TSH.

Un área tradicionalmente olvidada es la atención a la mujer con SD; sea por la poca atención que ha habido en temas de sexualidad o porque se les trataba como niñas grandes, el hecho es que hay pocas publicaciones y estudios al respecto. Se deben beneficiar de los programas de detección del cáncer de cérvix y de mama sin discriminación, según edad y actividad sexual. No hay evidencia de alto riesgo en cuanto al cáncer de mama, pero la menopausia precoz habitual en ellas, incluso 5 años antes⁽⁴⁾, pudiera compensarlo. La anticoncepción, como siempre, ha de ser individualizada, en dependencia de la mujer, pareja, modo de vida, si se desea temporal o definitiva, etc. Así como el varón se presupone estéril, la mujer no lo es, y hay un método idóneo para cada situación.

Siguiendo con la medicina preventiva, en colaboración entre Down España, Centro Médico Down de Barcelona, comité de vacunas de la Asociación Española de Pediatría, y Sociedad Española de Vacunología, coordinado todo por el Dr. Josep M^a Corretger, de la Fundación Catalana para el síndrome de Down, se ha consensuado ya un calendario de vacunaciones específico para personas con SD (incluido ya en la última edición del Programa Español de Salud para personas con SD)⁽¹⁾. Además de la vacunación antigripal cada año y actualizar si procede las vacunas no adminis-

tradas en su momento, se considera el SD como entidad de riesgo para la enfermedad neumocócica invasiva, por lo que se recomienda su vacunación.

Otra situación favorable para la persona con SD es el menor riesgo de padecer cáncer comparado con la población general, si nos referimos a los tumores sólidos, no así en cuanto a las leucemias. Al parecer, existe algún gen en el cromosoma 21 que protege en este sentido⁽⁵⁾. De los primeros solo hay mayor riesgo de padecer cáncer de testículo. Con respecto a las leucemias, en el adulto la más frecuente es la linfoide aguda, 12 veces más habitual.

Y, hablando de la sangre, creo importante recordar al médico de familia que se mantiene la tendencia a la macrocitosidad durante toda la vida, sin haberse constatado repercusión clínica⁽⁶⁾. Si se tiene en cuenta y se le da el justo valor, evitaremos exploraciones innecesarias.

En el área digestiva nos vamos a encontrar con estreñimiento y patología funcional, en ocasiones de origen biliar, además del incremento progresivo de enfermedad celíaca, con una incidencia que se acepta ya en torno al 12%. Las actuaciones son iguales que para el resto de nuestros pacientes.

En patología respiratoria dos aspectos merecen especial atención: la patología infecciosa con tendencia a la neumonía, y el SAOS, situación habitual, con el agravante del infradiagnóstico. Es diferente del de la EPOC, y puede tener solución quirúrgica.

Las afecciones dermatológicas tienen en la xerosis un problema más generalizado, sin olvidar los procesos infecciosos del tipo de piodermitis que en ocasiones provocan auténticos forúnculos, la alopecia areata y el acné en todas sus formas. No son procesos graves, que los asumen como normales, pero aun así debemos poner el mismo interés que para los demás.

Los problemas osteoarticulares habituales en el SD por la hipotonía y laxitud ligamentosa pueden verse agravados con la edad por la osteoporosis favorecida a su vez por el sedentarismo y la menopausia precoz. Lo más eficaz son las medidas higiénico-dietéticas habituales: actividad física, dieta con calcio, sol y aire libre. A pesar de presentar cifras elevadas de ácido úrico, no suelen precisar tratamiento ya que son raras las crisis de gota⁽³⁾.

Un detalle muy interesante, por las implicaciones que tiene y sobre todo en los servicios de Urgencias, es el alto umbral del dolor que presentan las personas con SD, dando sensación de banalidad a procesos más graves. Asimismo, habrá que recordar la posible inestabilidad de la columna cervical y el riesgo ante la manipulación para intubación, bien en cirugía o en emergencias.

3. Salud mental y atención a la persona mayor

En estos momentos los aspectos neuropsicológicos son los más complejos en cuanto al abordaje del SD. Se

han hecho adultos, integrados en una sociedad cada vez más concienciada, en donde trabajan de forma responsable y viven de forma independiente o en pareja, ya no insertados sino “casi” incluidos en ella. Todo parece indicar normalidad pero comprobamos la alta frecuencia de psicopatías, trastorno bipolar, cambios en su conducta o comportamiento, o síntomas de demencia, en un cerebro ya alterado por la propia definición del SD. Los problemas de comunicación, la patología física oculta o la ausencia de herramientas apropiadas para el diagnóstico diferencial en personas con discapacidad intelectual, nos abocan a un diagnóstico incorrecto y al uso inadecuado, o al abuso, de psicofármacos. Por si fuera poco, la regresión propia de la edad y el envejecimiento precoz, que se adelanta incluso 20 años, todavía complican más el proceso.

No podemos achacar todo lo que les sucede a la edad, ni al Alzheimer, a la depresión o al duelo, es imprescindible un exhaustivo diagnóstico diferencial para saber a qué se debe realmente ese cambio de personalidad, esa conducta extraña, esos síntomas o esa pérdida de habilidades que se ha detectado en un adulto con SD^(7,8). Y es que, aparte de lo mencionado, la causa puede estar en problemas personales no exteriorizados, en otras enfermedades mentales, enfermedades metabólicas incluidas las tiroideas, pérdida sensorial visual o auditiva, enfermedades neurológicas y no solo Alzheimer, como demencias vasculares, patología extrapiramidal o epilepsia tardía, o también en efectos secundarios de la medicación.

Investigarlo es una labor ardua en la que hay que contar con todo su entorno para localizar un síntoma guía que nos lleve a la causa. Mediante analítica descartaremos patología metabólica, tiroidea, o déficit de B₁₂, y mediante exhaustiva exploración clínica los déficits sensoriales, SAOS, dolor crónico, procesos neurológicos ya citados o subluxación atlantoaxoidea, entre otras, y a continuación, si no se ha encontrado causa, entrar de lleno en su mente. Para esto se manejan diferentes pruebas con un inconveniente común, como es su extensión, su complejidad, lo que dificulta la aplicación en la práctica clínica diaria por el tiempo que exigen. Se hace imprescindible avanzar en el consenso de una herramienta que evalúe de manera ágil las habilidades adquiridas, verbales, comunicativas, manipulativas, sociales, las actividades de la vida diaria, el nivel de autonomía, etc., para simplificar el proceso de detección de los cambios producidos. De una forma o de otra, hay que disponer de una determinación basal del estado neuropsicológico como punto de partida desde el cual hacer el seguimiento longitudinal que permita detectar la pérdida o deterioro. Sea cual sea la opción que se tome, esta valoración se repetirá cada 3-5 años, y pasados los 40 ya anual por el envejecimiento precoz.

La depresión (20%) es en ocasiones reactiva a pérdidas o cambios, y viene condicionada por la falta de actividad,

estrés, tensión, dificultades, problemas médicos, nuevamente déficits sensoriales, etc. Se pone de manifiesto por pérdida de habilidades y de memoria, enlentecimiento de su actividad, poca motivación, pérdida de atención, cambios en apetito o sueño, desconexión, aislamiento, soliloquios, ideas delirantes, labilidad afectiva, pasividad, llanto o alteraciones de la capacidad cognitiva. Suele haber altibajos, mejorando con los antidepresivos^(9,10).

La demencia tipo Alzheimer se asocia con el SD en el 20% a los 40 años y supera el 45% por encima de los 50 años, aumentando todavía más con la edad, debido a que el gen precursor de la proteína beta-amiloide está en el brazo largo del cromosoma 21⁽⁸⁾. Puede debutar de forma atípica con indiferencia, apatía, falta de cooperación, problemas de comunicación y adaptación, fallos en la ejecución de funciones habituales, y más adelante es cuando falla la memoria. La evolución aquí es progresiva e irreversible.

Al envejecer más deprisa, estamos ante unos ancianos que no cumplen con el criterio de la edad para serlo, y es por ello por lo que prefiero hablar de “personas mayores con síndrome de Down”, en las que se van a presentar los grandes síndromes geriátricos con años de antelación. La hipomovilidad, inestabilidad, deterioro cognitivo, estreñimiento, incontinencia, deterioro sensorial, etc., pueden hacernos caer en la tentación de la polifarmacia, responsable por su parte de nueva patología. Habrá que estar al tanto de la aparición de los primeros síntomas para incidir en las medidas preventivas específicas, ya que siempre estaremos ante un anciano frágil. No olvidemos atender al cuidador y la patología social, pensando además que ahora ya van a sobrevivir a sus padres, con lo que nos vamos a encontrar en los años venideros con un escenario bien diferente al que hasta ahora hemos tenido. Deberíamos estar preparados para afrontarlo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Programa Español de Salud para personas con síndrome de Down. Down España; 2011. Disponible en: http://www.sindromedown.net/adjuntos/cPublicaciones/90L_downsalud.pdf
2. Guía de atención al adulto con síndrome de Down. Down España; 2011. Disponible en: http://www.sindromedown.net/adjuntos/cPublicaciones/91L_guias.pdf
3. Síndrome de Down, Aspectos médicos actuales. Fundació Catalana Síndrome de Down; 2005.
4. Esbensen AJ. La salud en el envejecimiento y el final de la vida en los adultos con síndrome de Down. *Síndrome de Down: Vida Adulta*. 2011; 3: 54-62.
5. Kwan-Hyuck B. Down's syndrome suppression of tumour growth and the role of the calcineurin inhibitor DSCR1. *Nature* 2009; 459: 1126-30.
6. Villarroya J. Valores hematológicos de referencia para niños-adultos con síndrome de Down. Libro de actas del II Congreso Iberoamericano sobre el síndrome de Down. Granada; 2010. p. 1529-1539. Disponible en: [VOL. 68 N°6, 2012](http://www.centrodo-</div><div data-bbox=)

- cumentaciondown.com/uploads/documentos/a3efc49cf89b-dec35cbf1a8634d5b17c8d4671ff.pdf (on line p. 453-463).
7. Mc Guire D, Chicoine B. Bienestar Mental en los adultos con síndrome de Down. Una guía para comprender y evaluar sus cualidades y problemas emocionales y conductuales. Santander: Fundación Iberoamericana Down 21; 2010. Disponible en: http://www.down21.org/educ_psc/material/libroBienestarMental/index.html
 8. Flórez J. Enfermedad de Alzheimer y síndrome de Down. Rev Síndrome de Down. 2010; 27: 63-76.
 9. Farriols C. Aspectos específicos del envejecimiento en el síndrome de Down. Rev Médica Internacional sobre el síndrome de Down. 2012; 16: 3-10.
 10. Capone G. Trastornos neuroconductuales en niños, adolescentes y adultos jóvenes con síndrome de Down (2ª parte). Rev Síndrome de Down. 2007; 24: 52-61.

NOVIEMBRE/DICIEMBRE 2012

1 de noviembre de 2012

5ª Jornada de Certificación en Estimulación Temprana y Neurodesarrollo
Mexico D.F, México

Del 1 al 2 de noviembre de 2012

11th National conference: Autism Today: Winter Meeting
Manchester, Reino Unido

Del 2 al 4 de noviembre de 2012

Clinical Approaches to ADHD Challenges: Preschoolers to Seniors
Vancouver, Canadá

7 de noviembre de 2012

Third Pediatric Infectious Diseases Review Course
Riyadh, Arabia Saudi

Del 7 al 9 de noviembre de 2012

40th Meeting of the British Society for Paediatric Endocrinology and Diabetes
Leeds, Reino Unido

Del 7 al 9 de noviembre de 2012

Curso Internacional sobre prematuridad extrema
México, Distrito Federal, México

Del 7 al 10 de noviembre de 2012

31° Congresso Nazionale di Antibiototerapia in età pediatrica
Milano, Italia

Del 7 al 10 de noviembre de 2012

Developmental Interventions in Neonatal care
Orlando, Estados Unidos

9 de noviembre de 2012

Jornada de Integración Educacional
Oaxaca, México, México

10 de noviembre de 2012

3rd International Saudi Pediatric Neurology Conference
Riyadh, Arabia Saudi

Del 13 al 16 de noviembre de 2012

Pediatric Flexible Bronchoscopy
Madrid

Del 14 al 17 de noviembre de 2012

3rd International Congress Of UENPS
2012 Annual Meeting of Portuguese Neonatal Society
Porto, Portugal

Del 14 al 18 de noviembre de 2012

XVI Congreso Latinoamericano de Pediatría, ALAPE 2012
Cartagena de Indias, Colombia

Del 15 al 16 de noviembre de 2012

Curso de Urgencias Pediátricas de la Academia Americana de Pediatría
Sevilla

Del 16 al 19 de noviembre de 2012

XIX Congreso Nacional de la Asociación Mexicana de Psiquiatría Infantil
Guanajuato, México

Del 19 al 28 de noviembre de 2012

III Congreso Internacional de Especialidades Clínicas y Quirúrgicas Aplicadas a la Práctica Diaria
Quito, Ecuador

Del 20 al 23 de noviembre de 2012

XXIII Reunión Anual de Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica SLEP
Montevideo, Uruguay

Del 21 al 23 de noviembre de 2012

Curso de Reanimación Cardiopulmonar Avanzada Pediátrica y Neonatal
Madrid

Del 22 al 25 de noviembre de 2012

IX International Conference on Kangaroo Mother Care
Ahmedabad, India

Del 22 al 23 de noviembre de 2012
VIII Curso de Asistencia Inicial al Trauma Pediátrico
(AITP)
Madrid

Del 22 al 24 de noviembre de 2012
X Simposium Internacional de Neonatología y
IV Jornadas de Enfermería Neonatal
Bilbao

Del 23 al 25 de noviembre de 2012
VI Curso Intensivo Avanzado en Ecografía Pediátrica
General
Figueras, Gerona

Del 26 al 30 de noviembre de 2012
52 Congreso Chileno de Pediatría
Punta Arenas, Chile

Del 28 de noviembre al 1 de diciembre de 2012
6th Asian Congress of Pediatric Infectious Diseases
(ACPID)
Colombo, Sri Lanka

Del 28 de noviembre al 1 de diciembre de 2012
Excellence in Paediatrics 2012
Madrid

Del 2 al 5 de diciembre de 2012
The Gerry Schwartz and Heather Reisman
3rd International Conference on Pediatric Chronic
Diseases, Disability and Human Development: Sharing
Global Knowledge and Understanding
Jerusalem, Israel

Del 3 al 4 de diciembre de 2012
Hot Topics in Neonatology
Washington DC, Estados Unidos

Del 3 al 5 de diciembre de 2012
II Congreso Iberoamericano sobre Nutrición del niño y
del Adolescente
Granada

Del 5 al 7 de diciembre de 2012
International Paediatric Sleep Association Congress 2012
Manchester, Reino Unido

Agradecimiento a jueces

Durante el año 2012, además de los miembros de los Consejos Editorial y de Redacción, han colaborado en la revisión de los trabajos enviados a la Revista los siguientes doctores:

I. Badell

R. Fernández-Delgado

R. Guerrero

J.M. Indiano

M.S. Maldonado

R. Peris

L. Sierrasesúmaga

- A** Abizanda Guillén A., 35
 Aguilar Perdiguer E., 35
 Alarcón Zamora A., 424
 Aldea Romero A.E., 59, 65, 189, 333
 Alemany Peñarrubia C., 409
 Alpera R., 440
 Amat Madramany A., 29
 Andrés M., 421, 445
 Andreu Gracia S.F., 226
 Antón Ramas R., 226
 Aragón Fernández C., 94
 Aransay Bramtot A., 262
 Armendáriz Cuevas Y., 53
 Arriola Pereda G., 39
 Asensio de la Cruz O., 149
- B** Baldellou Vázquez A., 53
 Balliu P., 349
 Barrio Corrales E., 9
 Bastida Eizaguirre M., 69
 Belenguer Sancho Á., 226
 Blázquez Arrabal B., 189
 Borderas Gaztambide A., 374
 Borrel Martínez J.M., 448
 Bueno Pardo S., 220
 Bujons Tur A., 295
 Burgos L., 276
- C** Caballero Pérez V., 197, 216
 Cabezalí Barbancho D., 262
 Cabezuelo Huerta G., 323, 344
 Caffarati Sfulcini J., 295
 Calleja Pérez B., 43, 46, 213
 Callejón Callejón A., 131
 Caro Aguilera P., 139
 Castelló Pomares M.L., 409
 Castillo Corullón S., 104
 Castillo R., 159
 Cepero García J.F., 226
 Cid París E., 39, 50, 186
 Clavero Montañés N., 216, 352
 Cobos Malo E., 226
 Collado B., 445
 Cols Roig M., 86
 Congost Marín S., 197
- Corbí Caro P., 409
 Cornejo Gutiérrez A.M., 333
 Cortés Saiz J., 290
 Cosentino M., 295
 Costa Colomer J., 149
 Costa Romero M., 220
 Cuesta Peredo D., 29
 Culebras Atienza E., 434
- D** De Blas A., 159
 De Juan Martín F., 35
 Déniz C., 183
 Domínguez Hinarejos C., 290
- E** Escribá de la Fuente A., 86
 Escribano Montaner A., 104
- F** Fernández B., 421, 445
 Fernández-Delgado R., 403, 421, 445
 Fernández-Jaén A., 43, 46, 213
 Fernández Montes R., 220
 Fernández O'Donnell C., 409
 Ferrández A., 384
 Ferrer Lorente M.B., 323, 344
 Fidalgo Marrón L., 189, 333
 Frontera Izquierdo P., 323, 344
- G** Galé Ansó I., 35
 Galicia Poblet G., 50, 189
 Garat Barredo J.M., 295
 Garcés Gómez R., 216, 352
 García García A., 186
 García González M., 149
 García Hernández G., 78
 García Ibarra F., 290
 García Iñiguez J.P., 53, 352
 García Jiménez I., 53
 García López E., 220
 García Mazarío M^aJ., 39
 García Mérida M., 240, 256
 García Ramos R., 409
 Gastaldo Simeón E., 29
 Gil Ferrer L., 216
 Gil Marín M.M., 53
 Gómez Cámara O., 35

- Gómez Fraile A., 262
 Gómez-Pastrana D., 94
 González Aguado R., 429
 González Hachero J., 9
 Gracia Torralba L., 197
 Grupo de estudio en Atención Primaria, 206
 Grupo de Trabajo de Diabetes Pediátrica de la SEEP, 358
 Guerrero A., 445
 Guerrero Sola A., 213
- H** Hernández Bejarano M.J., 186
- J** Jaureguizar Monereo E., 239, 276
 Jiménez Bustos J.M., 39, 50, 59, 65, 186, 189, 333
 Jiménez de la Peña M., 46
- L** Labarta Aizpún J.I., 53, 216
 Lamas A., 77, 114, 159
 Lareu Vidal S., 220
 Llamas Centeno M.J., 240
 Lobato R., 276
 López de Andrés N., 39, 333
 López Dueñas A., 59, 65, 189, 333
 López M.J., 440
 López Pereira P., 276, 283
 López Pisón J., 352
 López-Prats Lucea J.L., 415
 López Vázquez F., 262
 Losada A., 206
 Lou Francés G.M., 53
- M** Máiz L., 114, 159
 Malea Fernández I., 409
 Manso Ruiz de la Cuesta R., 197
 Mares Bermúdez J., 9
 Marín Reina P., 29
 Martín B., 381
 Martín de Vicente C., 122
 Martín Fernández-Mayoralas D., 43, 46, 213
 Martín Ruiz N., 197
 Martínez Urrutia M.J., 276, 302
 Mateo Ferrando A.M^a, 35
 Medina Benítez E., 50
 Miéles Cerchar M., 240, 256
 Miguel M., 276
 Miguélez Lago C., 240, 256
 Morales-Angulo C., 429
 Morata J., 440
 Moreno Fernández P., 213
 Moreno Flores A., 223, 339
 Moreno Galdó A., 122
 Moreno-Vivot E., 404
 Muñoz M., 114, 159
 Muñoz Jareño N., 43, 46, 213
- N** Núñez Gómez F., 415
- O** Obeso Agüera S., 429
 Odriozola Grijalba M., 216
 Oliva Hernández C., 131
 Olloqui Escalona A., 50
 Ortigado Matamala A., 186
 Otero Reigada M.C., 344
- P** Pelay Barcelona M.Á., 226
 Pérez-Carral J.R., 295
 Pérez de Nanclares Leal G., 53
 Pérez Frías F.J., 139
 Pérez López C., 223, 339
 Pérez Ruiz E., 139
 Pérez Vega-Leal C., 223, 339
 Piró Biosca C., 308
 Portolés M., 445
 Posadas V., 445
- Q** Quiles A., 445
- R** Ramírez M., 276
 Rasero Ponferrada M., 50
 Rebage Moisés V., 53, 197, 216, 352
 Recio Rodríguez M., 46
 Recober Montilla A., 256
 Redecillas S., 379
 Reina J., 183, 349
 Riera E., 183
 Rite Gracia S., 352
 Rodó Salas J., 271
 Rodríguez Rigual M., 53
 Rodríguez Sanz M.L., 197
 Romeo Ulecia M., 216
 Romera Santabárbara B., 352
 Romero Gil R., 352
 Rovira Amigo S., 122
 Royo Pérez D., 197, 216, 352
 Rubio Jiménez M.E., 39, 186
 Ruiz Catena M., 256
 Ruiz de Valbuena M., 114, 159
- S** Salcedo Cánovas C., 424
 Sánchez C., 206
 Santiago Toro M.E., 240
 Sanz Anquela J.M., 59, 65
 Sarría Chueca A., 366
 Serrano Durbá A., 290
 Silvestre Donat F.J., 434
 Silvestre-Rangil J., 434
 Solís Sánchez G., 220
 Suárez L., 159
- T** Torrent Vernetta A., 122
- U** Urruzuno Tellería P., 50
- V** Vara Callau M., 197, 216
 Villarroja J., 445
 Villavicencio Mavric H., 295

- 46 XX/46 XY, 216
- A** ABCC8 gen, 53
 Aceptabilidad, 206
 Adenoidectomía, 429
 Adherencia, 206
 Adolescentes, 445
 Adulto, 448
 Agenesia del cuerpo calloso, 352
 Agenesia del cuerpo calloso aislada y asociada, 352
 Agenesia del cuerpo calloso parcial o total, 352
 Agentes anti-inflamatorios, 159
 Agentes carcinogénicos, 59, 65
 Agentes hidratantes, 159
 Alteraciones hematológicas, 421
 Alteraciones ortopédicas, 424
 Amigdalectomía, 429
 Amioplastia, 213
 Amioplastia congénita, 213
 Anomalías de la diferenciación sexual, 308
 Antibióticos inhalados, 159
 Apnea de la prematuridad, 220
 Apnea obstructiva, 429
 Arteria umbilical, 339
 Artrogriposis múltiple congénita, 213
 Artrogriposis, 213
 Asignación de sexo, 308
 Asistencia domiciliaria, 86
 Asma, 78, 104, 114, 122, 323
 Aspiración pulmonar, 122
 Ataxia cerebelosa aguda, 46
 Atención Primaria, 206, 445
 Atención temprana, 409
 Atresia esofágica, 186
- B** Bethlem, 43
 BiPAP, 86
 Bronquiolitis, 323
 Bronquitis bacteriana persistente, 114
- C** Cafeína, 220
 Cambio de nomenclatura, 308
 Campos electromagnéticos, 59, 65
 Canal aurículoventricular completo, 415
 Cáncer, 59, 65
 Características epidemiológicas, 333
 Caries, 434
 Catéter, 339
 Cerebelitis aguda, 46
- Citomegalovirus, 349
 Colelitiasis, 223
 Complicaciones de los catéteres, 339
 CPAP, 86
 Crecimiento intrauterino restringido, 384
 Cuerpo extraño bronquial, 122
- D** Defectos cardíacos congénitos, 415
 Derrame pleural paraneumónico, 149
 Desarrollo psicomotor, 197, 409
 Desnutrición, 381
 Diabetes, 440
 Diabetes mellitus tipo 1, 358
 Diabetes neonatal, 53
 Discinesia ciliar, 122
 Drenaje pleural, 149
- E** Ecografía, 223
 Empiema, 149
 Encefalitis, 46
 Endocrinopatías, 440
 Endoscopia gastrointestinal, 189
 Enfermedad cardíaca congénita, 381
 Enfermedad hepática crónica, 381
 Enfermedad inflamatoria intestinal, 381
 Enfermedad neurológica crónica, 381
 Enfermedad periodontal, 434
 Enfermedad pulmonar crónica, 381
 Enfermedad quística pulmonar, 139
 Enfermedad renal crónica, 381
 Enfermedades autoinmunes, 440
 Envejecimiento, 448
 Error de medicación, 220
 Escolar, 78
 Escoliosis, 424
 Escuela, 226
 Espirometría, 131
 Evolución neurológica, 197
 Exposición materna, 59, 65
 Exposición paterna, 59, 65
- F** Fenotipo, 104, 404
 Fibrinolíticos, 149
 Fibrosis quística, 159
 Fisioterapia, 409
 Fístula traqueoesofágica, 186
 Flujo espiratorio máximo, 131
 Formación, 226
 Fórmula adaptada modificada, 206

- Fórmula para lactantes, 344
Función respiratoria, 131
- G** GATA, 421
Genitales ambiguos, 216
Grecia, 366
- H** Hemorragia digestiva alta, 50
Hermafroditismo verdadero, 216
Hiperinsulinismo congénito, 53
Hiperqueratosis folicular, 43
Hipertensión portal, 50
Hipertiroidismo, 440
Hipoacusia, 429
Hipoglucemia neonatal, 53
Hipotiroidismo, 440
- I** Índice predictivo, 104
Infusión subcutánea continua de insulina (ISCI), 358
Inmigración, 333
Inmunodeficiencias, 122
Inmunogenicidad, 9
Instrucciones en el etiquetado, 344
- K** KCNJ11 gen, 53
- L** Lactante, 104
Leche materna, 349
Leucemia megacarioblástica, 421
Leucemia, 59, 421
Linfoma, 59
Luxación de caderas, 424
Luxación de rótula, 424
- M** Malaria en la infancia, 35
Malformaciones, 404
Malformaciones pulmonares, 139
Malnutrición, 381
Manifestaciones orales, 434
Meningitis, 39
Metatarso varo, 424
Miopatía, 43
Modificadores de proteínas, 159
Morbimortalidad, 333
Mosaicismo, 216
- N** Neonato, 186
Neumología pediátrica, 77
Neumonía, 149
Neumonías recurrentes, 122
Neuroblastoma, 65
Niño preescolar, 323
- O** Obesidad, 366
Otitis serosa, 429
- P** Pandemia gripal, 183
Patrón de crecimiento, 206
Pesticidas, 59
Pies planos-valgos, 424
- Plasmodium*, 35
Prebióticos, 206
Preescolar, 104
Prematuro, 197
Prematuros tardíos, 333
Preparación del biberón, 344
Primer interviniente, 226
Primoinfección, 349
Programa de salud, 445
Prueba broncodilatadora, 131
Punción lumbar, 39
Puntuación de Boyer modificada, 39
- Q** Quimerismo, 216
Quiste broncogénico, 139
- R** Radiación, 59, 65
RCP, 226
Recién nacido, 220, 223, 339, 404
Recién nacido de peso extremadamente bajo, 197
Resistencia, 94
Resonancia magnética, 352
Resonancia magnética cerebral, 46
Rogier van der Weyden, 69
Roma, 366
- S** SAHS, 429
Salud mental, 448
Secuelas, 197
Sedación, 189
Selección de pacientes, 29
Sibilancias, 104, 323
Síndrome de Down, 223, 403, 404, 409, 415, 421, 424, 429, 434, 440, 445, 448
Síndrome lóbulo medio, 122
Síndrome mieloproliferativo transitorio, 421
Subluxación atlanto-axoidea, 424
- T** Teléfono, 226
Terapia génica, 159
Terapia intensiva, 358
Toracoscopia, 149
Tos, 114
Trastornos digestivos menores, 206
Triage informatizado, 29
Tuberculosis, 94
Tumores del SNC, 65
- U** Urgencias hospitalarias, 29
- V** VACTERL, 186
Vacunas del Papiloma Humano, 9
Varices esofágicas, 50
Vena umbilical, 339
Ventilación mecánica, 86
Ventilación no invasiva (VNI), 86
Vesícula biliar, 223
Vías aéreas, 139
Virus gripal A (H1N1) 2009, 183
Virus respiratorios, 183

REVISTA ESPAÑOLA DE PEDIATRÍA considerará para su publicación los trabajos científicos relacionados con la Pediatría en sus diversos ámbitos, clínico y de investigación, que se ajusten a las siguientes:

NORMAS DE PUBLICACIÓN

La Revista constará de las siguientes Secciones:

PUESTA AL DÍA

Artículos de carácter monográfico sobre avances recientes en Pediatría. Estos artículos son encargados a sus autores por la Dirección de la Revista y su Consejo Editorial. Su extensión y características se fijarán por la Dirección de acuerdo con los autores.

REVISIÓN

Trabajos que aborden temas de interés general/especial y no encajen bajo el epígrafe de Puesta al Día. Pueden ser objeto de encargo por la Revista o enviados espontáneamente por sus autores. Las normas de publicación serán las mismas que las del apartado anterior.

CARTAS AL DIRECTOR

Discusión de trabajos recientemente publicados en la Revista. La extensión máxima será de 700 palabras, el número de citas bibliográficas no será superior a 10 y se admitirá una figura y/o tabla. El número de firmantes no debe ser superior a cuatro.

ORIGINALES

Los trabajos deberán presentarse escritos a doble espacio, con márgenes suficientes (1,5 cm), en papel tamaño DIN A4. Las hojas irán numeradas consecutivamente. En primera figurarán el título del trabajo (que deberá ser conciso e informativo), el nombre y apellidos del autor o autores, el nombre y dirección del centro a que pertenezcan, teléfono y e-mail de contacto y fecha de envío.

Los originales constarán de los siguientes apartados:

1. *Introducción*, especificando los objetivos del trabajo.
2. *Métodos*, describiendo con claridad los procedimientos y técnicas utilizados.

3. *Resultados*, exponiéndolos concisamente

4. *Discusión y conclusiones*.

Se aportará un resumen, en español y en inglés, suficientemente informativo, de una extensión no superior a 200 palabras. Asimismo, se incluirán al final las palabras clave, también en español e inglés.

Dibujos o gráficos: se realizarán con ordenador o con cualquier técnica que permita una buena reproducción. Serán comprensibles por sus leyendas, sin necesidad de referirse al texto. Deberán numerarse con cifras arábigas, por su orden de aparición en el texto.

Tablas: se entregarán en hoja aparte, en forma independiente, con numeración correlativa en números arábigos y con sus correspondientes títulos.

Fotografías: serán aportadas solo aquellas que se consideren estrictamente necesarias. Deberán estar numeradas al dorso, indicando su parte superior con una flecha, entregándose por separado en sobre adjunto. Sus pies figurarán impresos en hoja aparte.

Bibliografía: se limitará a la citada en el texto. Se recogerán en hoja aparte al final del trabajo, por orden de aparición en el texto, con su correspondiente numeración correlativa y con arreglo a las siguiente normas:

Apellido e inicial del nombre de todos los autores, hasta un máximo de 3. Si hay más de 3 se añadirá tras el 3º “et al”; título del trabajo en su lengua original; abreviatura de la revista según patrón internacional, año, número de volumen y páginas inicial y final.

Ejemplo: Heiberg A. A comparative study of different electrophoretic techniques for classification of hereditary hyperlipoproteinaemias. Clin Gent. 1973; 3: 450-60. Si la cita procede de un libro se incluirán los apellidos e iniciales de los autores; título del libro en su idioma original; edición; la ciudad o ciudades donde se ha editado; el nombre de la editorial y el año de su publicación. Las indicaciones de paginación deberán colocarse al final, después del año de su publicación.

Ejemplo: Fredrickson DS, Levy RI. Familial hyperlipoproteinaemia. En: Stanbury JB, Wyngaarden JB, Fredrickson DS, eds. The metabolic basis of inherited disease. 3ª ed. New York: MacGraw-Hill Book Inc.; 1972. p. 545-616.

Extensión de los trabajos: no será superior a 10 folios. Se admite un máximo de seis ilustraciones incluyendo figuras y tablas.

Al final del trabajo figurarán el nombre y dirección del autor al que debe dirigirse la correspondencia.

Los autores recibirán 25 separatas gratuitas de sus artículos.

Todos los artículos aceptados quedan como propiedad permanente de Revista Española de Pediatría y no podrán ser reproducidos, total o parcialmente, sin permiso de la Editorial de la Revista. El autor cede, una vez aceptado su trabajo, de forma exclusiva a ERGON los derechos de reproducción, distribución, traducción y comunicación pública de su trabajo, en todas aquellas modalidades audiovisuales e informáticas, cualquiera que sea su soporte, hoy existentes y que puedan crearse en el futuro.

NOVEDADES DIAGNÓSTICAS/TERAPÉUTICAS

Breve descripción de nuevos procedimientos diagnósticos o terapéuticos.

COMUNICACIONES BREVES

Se admitirá la descripción de uno o más casos clínicos relevantes, que supongan una aportación a la patología descrita. La extensión no será superior a tres folios, con un máximo de 10 citas bibliográficas y hasta tres ilustraciones entre tablas y figuras. Deberán aportarse resumen y palabras clave en español y en inglés. Es conveniente que el número de autores no sea superior a seis.

CRÍTICA DE LIBROS

Se publicará la crítica de los libros enviados a la Secretaría de Redacción de la Revista si se consideran relevantes por la Dirección. En caso contrario se reseñarán como “libros recibidos”.

OTRAS SECCIONES

La Revista podrá publicar informes de Sociedades y Grupos de trabajo pediátricos o afines, así como el contenido de sus reuniones.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS Y AUTORÍA

Los autores se responsabilizan del contenido de sus trabajos y de la veracidad de los mismos.

En la lista de autores deberán figurar únicamente aquellas personas que han contribuido directamente al desarrollo y la redacción del trabajo.

La Revista declina cualquier responsabilidad sobre conflicto de autoría que puedan surgir acerca de los trabajos publicados.

En la carta de presentación que debe acompañar a los trabajos, se hará constar que es original y que no ha sido publicado previamente en todo o en parte. Debe mencionarse expresamente en el apartado “métodos” de cada trabajo que los procedimientos utilizados han sido aprobados, mediante consentimiento informado, por los padres o tutores de los pacientes. Es conveniente hacer constar en su caso que el estudio sometido a publicación ha sido aprobado por los comités de Ética e Investigación del centro en el que se ha realizado.

Los manuscritos se remitirán por **correo electrónico** a la Srta. Carmen Rodríguez (carmen.rodriguez@ergon.es), o **en papel**, en este caso, se remitirá un original y dos copias del manuscrito completo, incluyendo tablas y figuras, a la siguiente dirección:

Dr. Arturo Muñoz
Revista Española de Pediatría
Ergon, S.A. C/ Arboleda, 1
28221 Majadahonda (Madrid)
e-mail: amvillatv@yahoo.es