

Tema 20: Programa español de salud para personas con síndrome de Down

Título: Programa de salud para niños con síndrome de Down

Autor: Rafael Fernández-Delgado Cerdá

Programa de Salud para Síndrome de Down. Hospital Clínico Universitario. Universidad de Valencia

El Síndrome de Down o trisomía 21 es la cromosomopatía más frecuente. La alteración genética que provoca el síndrome de Down se expresa por una serie de anomalías morfológicas, retraso mental y un mayor riesgo de padecer ciertas enfermedades.

Los niños con síndrome de Down deben ser controlados por sus pediatras de Atención Primaria y seguir las actividades preventivas recomendadas para su edad. El riesgo aumentado de padecer ciertas afecciones nos ha llevado 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 conocidas por todos los pediatras.

La FEISD (Federación Española de Instituciones de Síndrome de Down), ha elaborado recomendaciones para la evaluación médica continuada de las personas con Síndrome de Down, desde el nacimiento hasta la senectud. En esta ponencia se presentan los problemas más frecuentes durante la edad pediátrica y las guías para su detección precoz.

▪ **DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE DOWN**

El diagnóstico del síndrome de Down está basado en la presencia de una serie de signos, que constituyen el fenotipo del síndrome de Down, y su confirmación por estudio cromosómico mediante un cariotipo.

- *Criterios clínicos diagnósticos* ⁽¹⁾

El fenotipo de los niños con síndrome de Down comprende un conjunto de signos clínicos que suele ofrecer pocas dudas diagnósticas al pediatra. Entre ellos se encuentran cara ancha, raíz nasal aplanada, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba en la parte exterior, epicanto, orejas pequeñas de implantación baja. Algunas de estas características se deben a una hipoplasia moderada del macizo facial, que, en ocasiones, hace aparentar una lengua de mayor tamaño. Puede haber braquicefalia y plagiocefalia y cuello ancho y corto. En las extremidades es frecuente la presencia de pliegue palmar único, 5º dedo pequeño, a veces con clinodactilia en las manos y espacio amplio entre el primer y segundo dedo de los pies. De forma generalizada, se puede observar una hipotonía muscular, variable, pero casi siempre manifiesta desde el nacimiento. Más adelante se suele observar una fontanela anterior amplia y una erupción dental tardía.

Ninguno de estos hallazgos es patognomónico del Síndrome de Down, pero la presencia en un recién nacido o lactante de varios de estos signos, hace sospechar de forma fundada la presencia de una trisomía 21.

- *Confirmación diagnóstica:*

Para poder afirmar que una persona tiene síndrome de Down es necesario detectar la presencia de una copia extra del cromosoma 21. El método más empleado es el estudio citogenético, el cariotipo en sangre periférica, donde nos podemos encontrar:

- Trisomía 21 regular o libre (95%): Presencia de una tercera copia libre del cromosoma 21 en todas las células del organismo por una no disyunción en la meiosis.
- Traslocación (3%): Se trata de la unión de dos cromosomas en uno. En este caso en el cariotipo hay 46 cromosomas, pero uno de ellos es doble con un 21 de más. En este error genético uno de los progenitores puede ser portador.
- Mosaicismos de trisomía 21 (2%): En este caso la no-disyunción se produce después de la primera división mitótica y cuanto más tardíamente ocurra menor será el número de células que deriven de la estirpe trisómica.

Además de las formas mencionadas existen las traslocaciones crípticas en las que el síndrome de Down está producido por una triple copia del segmento 21q22.2-q22.3, para cuya detección es preciso la utilización de otras técnicas como son la hibridación in situ fluorescente (FISH) y la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) que se basan en la detección de pequeños fragmentos de ADN correspondientes al cromosoma 21.

- **SEGUIMIENTO DEL NIÑO CON SÍNDROME DE DOWN:**

La carga genética extra que presentan las personas con síndrome de Down predispone a un mayor riesgo de padecer ciertas afecciones, algunas presentes desde el nacimiento y otras de aparición posterior, que debemos conocer para poder prevenir.

1. ENFERMEDADES CARDIACAS

Casi el 50% de las personas con síndrome de Down presentan malformaciones cardíacas al nacimiento. Dentro de las cardiopatías congénitas los defectos más frecuentes se producen por el desarrollo anómalo de los cojinetes endocárdicos (Canal atrioventricular común o diferentes formas de Comunicación interauricular o interventricular) ⁽²⁾. Según el tamaño del defecto, la repercusión funcional es variable, con niños que no necesitan más que vigilancia, mientras otros son subsidiarios de cirugía cardíaca compleja.

Un examen clínico normal al nacimiento no excluye la presencia de **cardiopatía congénita**. Si sólo se tiene en cuenta la exploración clínica, en la etapa neonatal la mitad de

los casos quedará sin diagnosticar. La realización de ecocardiografía al nacimiento es obligatoria en los niños con síndrome de Down.

La cirugía reparadora cardiaca presenta unos resultados similares en niños con y sin síndrome de Down, salvo que se trate de niños que en el momento de la intervención hayan desarrollado ya una hipertensión pulmonar. La evidencia de que esta complicación se produce antes en los niños con síndrome de Down que en otros niños afectados de las mismas enfermedades enfatiza la importancia de un diagnóstico precoz.

En adolescentes y adultos jóvenes es frecuente la presencia de **valvulopatías**, el 46% presenta prolapso de la válvula mitral, en menor proporción de la válvula tricúspide o regurgitación aórtica.

Se **recomienda**, para descartar cardiopatía congénita, la realización de ecografía cardiaca a todos los recién nacidos afectados de síndrome de Down, y a los niños mayores a los que nunca se haya realizado.

2. ALTERACIONES DEL CRECIMIENTO

El crecimiento es más lento que el correspondiente a los niños y niñas no afectados de síndrome de Down de su misma edad y sexo. Este hecho no es atribuible de forma generalizada a la ausencia de hormona de crecimiento y su administración no está recomendada. Por ello, se han elaborado **tablas** de peso, talla y perímetro craneal **específicas** para lactantes y niños con síndrome de Down. (www.sindromedown.net/programa/gráficas) ⁽³⁾. La desviación de la media en estas tablas específicas nos obligará a investigar las causas, siendo frecuentes el hipotiroidismo y la celiaquía como motivos de retraso del crecimiento pondoestatural. Debe añadirse a la vigilancia de la obesidad, con especial atención a la dieta y a la promoción de la actividad física.

3. ALTERACIONES TIROIDEAS

La incidencia de las alteraciones tiroideas está aumentada en las personas con síndrome de Down de cualquier edad. El hipotiroidismo es una de las alteraciones más prevalentes (30-40%) y sin duda el trastorno endocrinológico más frecuente ⁽⁴⁾. El hipertiroidismo también es más frecuente en las personas con síndrome de Down que en la población general, pero tiene una incidencia mucho menor que el hipotiroidismo.

El diagnóstico clínico de **hipotiroidismo** no es fácil debido a que muchos niños son poco sintomáticos o sus manifestaciones clínicas, como estreñimiento, hipotonía, crecimiento lento, se confunden con el propio síndrome de Down. Sobre las bases de su alta prevalencia, la posibilidad de detección analítica precoz, y la existencia de una terapéutica efectiva, en el programa de salud se incluye la determinación de hormona tirotrópica (TSH) anualmente.

En las personas con síndrome de Down podemos definir dos categorías de hipotiroidismo, el subclínico y el clínico o verdadero. Nos referimos a hipotiroidismo subclínico ante un aumento de las cifras de TSH con normalidad de la tiroxina (T₄) y triyodotironina (T₃) y sin signos ni síntomas de hipofunción tiroidea, que algunos autores atribuyen a una neuroregulación defectuosa de TSH. En esta situación se recomienda realizar controles semestrales de TSH hasta que sus valores se normalicen o evolucione a un hipotiroidismo franco. El hipotiroidismo verdadero cursa con aumento de TSH, disminución de T₄ y T₃ y, generalmente, sintomatología de disfunción tiroidea.

Por tanto **se recomienda** realizar en todas las personas con síndrome de Down una determinación de hormonas tiroideas al nacimiento, a los 6 meses y posteriormente con periodicidad anual. Puesto que son frecuentes los problemas de autoinmunidad será preciso analizar también anticuerpos antitiroideos en los niños en edad escolar que presenten elevación de TSH o disminución de T₄.

4. ENFERMEDADES DIGESTIVAS

Entre un 10-12% de los niños con síndrome de Down nace con **malformaciones intestinales congénitas** que requerirán un tratamiento quirúrgico, siendo las más frecuentes la atresia duodenal y la enfermedad de Hirschprung.

Las estenosis y atresias digestivas se diagnosticarán en los primeros días de vida ante signos de obstrucción digestiva. La enfermedad de Hirschprung cursa con un estreñimiento pertinaz que puede ponerse de manifiesto al nacimiento o en cualquier otro momento de la infancia y que se debe diferenciar del estreñimiento, en ausencia de aganglionismo, frecuente en los niños con síndrome de Down y atribuible, en parte, a su hipotonía muscular.

Entre las enfermedades digestivas adquiridas, **la enfermedad celiaca** ⁽⁵⁾ es más frecuente en las personas con síndrome de Down (4-12%) que en la población general. La forma clínica de presentación puede ser muy variable, desde la típica malabsorción

intestinal hasta formas clínicas atípicas con signos digestivos escasos o ausentes que pueden pasar desapercibidos o ser atribuidos al propio síndrome de Down.

Debido a esa elevada frecuencia y a que los síntomas pueden ser escasos y pasar desapercibidos, **se recomienda** realizar cribado sistemático mediante la determinación de anticuerpos tipo IgA antiendomiso y/o antitransglutaminasa a los 2-3 años y posteriormente, en presencia de síntomas evocadores, habiendo descartado previamente la existencia de una síntesis deficiente de IgA.

5. TRASTORNOS OTORRINOLARINGOLÓGICOS

La prevalencia de **hipoacusia** en los niños con síndrome de Down es alta, y puede ser de carácter neurosensorial, de conducción (por acumulación de secreción en el oído medio), o mixta.

Los niños con síndrome de Down presentan con mayor frecuencia, un conducto auditivo externo estrecho, una mala ventilación tubárica de la caja timpánica, otitis medias serosas y anomalías congénitas en el oído interno que predisponen a la hipoacusia.

Se recomienda realizar a todos los lactantes con síndrome de Down un cribado de hipoacusia dentro de los 6 primeros meses de vida, y si no es satisfactorio, evaluación de los potenciales evocados auditivos y otoemisiones acústicas. Posteriormente deben hacerse valoraciones audiológicas si la situación clínica lo requiere.

La otitis media es frecuente, así como la otitis serosa. Para prevenir secuelas, se debe realizar precozmente la inserción de tubos de drenaje timpánicos.

En niños y adolescentes con síndrome de Down también son frecuentes los **trastornos obstructivos** de las vías respiratorias. Habitualmente presentan una hipoplasia facial media con una nasofaringe y orofaringe estrechas, amígdalas palatinas grandes y adenoides con poco espacio en orofaringe lo que puede provocar un síndrome de apnea obstructiva del sueño ⁽⁶⁾. Ante la aparición de ronquidos, malas posturas para dormir, alteraciones de la conducta diurna, se debe valorar remisión a otorrinolaringólogo.

6. TRASTORNOS DE VISIÓN

Una alta proporción de personas con síndrome de Down padecen problemas oculares lo que significa una dificultad añadida en su aprendizaje y desarrollo ⁽⁷⁾.

En época neonatal es importante descartar la patología congénita que es más frecuente como las cataratas. Ante la pérdida del reflejo rojo pupilar, detección de estrabismo o

nistagmus se recomienda una valoración oftalmológica inmediata. En todo caso, se debe realizar una valoración oftalmológica antes de los 6 meses de vida para descartar estrabismo, nistagmo o cataratas.

Debido a la alta prevalencia de los defectos de refracción **se recomienda** continuar las exploraciones rutinarias de la visión de manera anual hasta los 6 años y posteriormente con una periodicidad de cada 2 años en busca de queratocono u opacidades de lente que pueden desarrollarse en adolescentes.

7. ALTERACIONES OSTEOARTICULARES

La alteración ortopédica más grave es la **inestabilidad atlantoaxoidea**, presente en un 10-30% de los niños, la mayoría asintomáticos, que se puede definir como un incremento de la movilidad entre la primera y la segunda vértebras cervicales. Se pone de manifiesto por una distancia superior a 5 mm entre la cara posterior del arco anterior del atlas y la cara anterior de la apófisis odontoides del axis, medida en radiografía lateral de la columna cervical en posición de flexión, neutra y extensión ⁽⁸⁾.

La realización de un cribado universal es motivo de controversia, ya que la mayoría de los niños están asintomáticos, por lo que algunos autores recomiendan estar atentos a cualquier síntoma o signo de compresión medular (dolor de cuello, tortícolis, cambios en la marcha, alteraciones en el control vesical o intestinal o signos de debilidad o parálisis), mientras que otros se inclinan por la realización de una radiografía lateral de cuello a todos los niños entre los 3 y 5 años prohibiendo, en aquellos que presenten inestabilidad las prácticas deportivas que puedan significar una sobrecarga significativa a nivel de cabeza y cuello.

Otros problemas frecuentes como la inestabilidad de la rótula o los pies planos son debidos a la hipotonía muscular e hiperlaxitud ligamentosa y se tratarán según los trastornos funcionales que generen.

8. ALTERACIONES HEMATOLÓGICAS

La **leucemia mieloblástica aguda**, especialmente el subtipo M7 (megacarioblástica), presenta una incidencia de 10 a 20 veces superior en los niños con síndrome de Down. Puede estar precedida de un trastorno denominado **Síndrome Mieloproliferativo Transitorio** ⁽¹⁰⁾, que aparece en la época neonatal y que puede desaparecer espontáneamente o con muy poco tratamiento quimioterápico, aunque en un 20% de los

casos evoluciona a Leucemia Mieloblástica Aguda. Es importante la detección precoz porque aunque los efectos secundarios debidos a la toxicidad de la quimioterapia son mayores, también es mucho mejor la respuesta a la quimioterapia y por tanto los índices de supervivencia. En menor medida, la Leucemia Linfoblástica Aguda, también es más frecuente en los niños con Síndrome de Down.

El 65% de las personas con síndrome de Down presentan una **macrocitosis** de los hematíes, de etiología desconocida, persistente y que no requiere tratamiento, pero que debe ser tenida en cuenta ya que puede enmascarar la microcitosis de la anemia ferropénica.

9. PROBLEMAS INFECCIOSOS

Los niños con síndrome de Down presentan una mayor susceptibilidad a infecciones, sobre todo de vías respiratorias. Esta mayor incidencia se atribuye más a la conformación anatómica del macizo facial que a un defecto específico del sistema inmune.

Existe también una susceptibilidad incrementada a las alteraciones autoinmunes, manifestadas como enfermedad tiroidea, diabetes o celiaquía.

10. TRASTORNOS ODONTOLÓGICOS

La erupción dental, tanto temporal como permanente, está retrasada y es irregular. Es muy frecuente la maloclusión dentaria debido en parte a la macroglosia relativa e hipoplasia del paladar. Todo esto, junto con el muy frecuente bruxismo, favorece las gingivitis y la enfermedad periodontal. Sin embargo las personas con síndrome de Down presentan una baja incidencia de caries ⁽¹⁰⁾.

Por lo tanto en los niños con síndrome de Down, **se recomienda** aplicar las actividades preventivas de salud bucodental habituales en la infancia en Atención Primaria. A partir de los 8 años realizar estudio de maloclusión por especialista, teniendo como objetivo primordial la funcionalidad.

▪ **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, se ha

elaborado, por parte de la FEISD ⁽³⁾, el programa de salud para personas con síndrome de Down.

El objetivo es conseguir el máximo bienestar físico y mental, mejorando la prevención y la detección precoz de cualquier alteración o enfermedad que como hemos visto, se pueda presentar con mayor frecuencia en los niños con síndrome de Down.

Las acciones específicas a realizar a todos los niños con síndrome de Down deben estar incluidas en los Programas de Salud de Atención Primaria, sin descuidar los controles y vacunaciones habituales para cualquier niño de esa edad.

1. ENTRE EL NACIMIENTO Y LOS 6 MESES

- Confirmación diagnóstica: cariotipo-FISH
- Exploración general del recién nacido. Peso, talla y perímetro craneal según tablas específicas para síndrome de Down
- Estudio cardiológico mediante ecografía
- Exploración oftalmológica: detección precoz de cataratas congénitas.
- Exploración del aparato auditivo: detección precoz de hipoacusia.
- Coordinación con los servicios de atención temprana, asociaciones e Instituciones de apoyo y otros profesionales.

2. ENTRE LOS 6 Y 12 MESES

- Valoración del estado general y nutricional. Crecimiento, peso y perímetro craneal de acuerdo con tablas específicas.
- Valoración de la madurez psicomotriz
- Exploración oftalmológica
- Exploración otológica: descartar otitis media serosa
- Determinación del nivel de hormonas tiroideas
- Coordinación con los servicios de atención temprana

3. ENTRE 1 Y 12 AÑOS

- Valoración del estado general y nutricional. Crecimiento, peso y perímetro craneal según tablas específicas. Prevención de la obesidad
- Valoración psicomotora y neurológica

- Exploración oftalmológica anual, hasta los 6 años, y posteriormente cada dos años para descartar defectos de refracción.
- Exploración otológica, según clínica.
- Higiene dental y control odontológico anual desde los 6 años.
- 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 por el mayor riesgo de leucemias
- Despistaje de celiaquía a los 2-3 años y valorar su repetición a los 6-7 años si aparece alguna sospecha clínica.
- Radiografía lateral de raquis cervical en flexión, extensión y neutra a los 4-5 años.
- Coordinación con los servicios de atención temprana y apoyo a la escolarización

4. ENTRE 13 Y 17 AÑOS

- Valoración del estado general. Peso y talla según tablas específicas para el síndrome de Down
- Valoración neurológica
- Valoración del desarrollo sexual
- Exploración oftalmológica cada dos años
- Control odontológico anual
- Valoración cardiológico: Ecocardiografía para descartar valvulopatías
- Determinación anual de hormonas tiroideas
- Hemograma anual
- Repetir radiografía de raquis cervical a los 15-16 años (discutido)
- Coordinación con los servicios de apoyo a la escolarización

Referencias:

1. Baum RA, Nash PL, Foster JEA, Spader M, Ratliff-Schaub K, Coury DL. Primary care of children and adolescents with Down Syndrome: An update. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care* 2008, 38: 241-261.
2. Freeman S, Taft L, Dooley KJ. Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. *Am J Med Genet* 1998, 80:213-217.
3. FEISD. Programa de salud para personas con Síndrome de Down. Madrid 2010.
4. Gibson PA, Newton RW, Selby K et al. Longitudinal study of thyroid function in Down's syndrome in the first two decades. *Arch Dis Child* 2005, 90: 574-578.
5. Gale L, Wimalaratna H, Brotodiharjo A, Duggan JM. Down's syndrome is strongly associated with celiac disease. *Gut* 1997, 40: 492-496.
6. Fitzgerald DA, Paul A, Richmond C. Severity of obstructive apnoea in children with Down syndrome who snore. *Arch Dis Child* 2007 92: 423-425.
7. Woodhouse JM, Pakeman VH, Saunders KJ, Parker M, Fraser WI, Lobo S, Sastry P. Visual acuity and accommodation in infants and young children with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 1996, 40: 49-55.
8. American Academy of Pediatrics Committee on Sports and Fitness. Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. *Pediatrics* 1995, 96: 151-154.
9. Vyas P, Crispino JD. Molecular insights into Down syndrome-associated leukemia. *Curr Opin Pediatr* 2007, 19: 9-14.
10. Hennequin M, Faulks D, Veyrune JL, Bourdiol P. Significance of oral health in persons with Down syndrome: a literature review. *Dev Med Child Neurol* 1999, 41: 275-283.